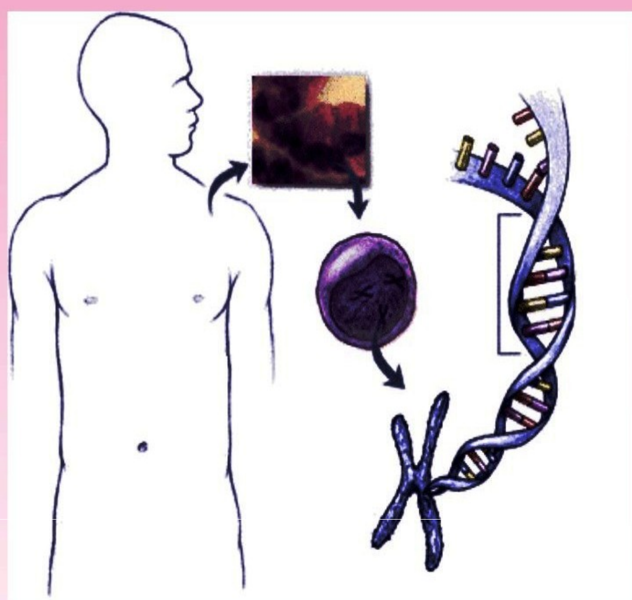
ننگرهار طب پوهنځی

وراثت او د هسمورفولوژي





پوهنمل ډاکتر مسیح الله مسیح

۱۳۹۲

بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَٰنِ الرَّحِيمِ

وراثت او ډسمورفولوژي

پوهنمل ډاکتر مسيح الله مسيح

د کتاب نوم	وراثت او د سمورفولوژي
ليکوال	پوهنمل ډاکتر مسيح الله مسيح
خپرندوی	ننګرهار طب پوهنځی
ويب پاڼه	www.nu.edu.af
چاپ شمېر	۱۰۰۰
د چاپ کال	۱۳۹۲
ډاونلوډ	www.ecampus-afghanistan.org
چاپ ځای	افغانستان ټايمز مطبعه، کابل

دا کتاب د افغان ماشومانو لپاره د جرمني کميټې په جرمني کې د Eroes کورنۍ يوې خيريه ټولنې لخوا تمويل شوی دی.

اداری او تخنيکی چارې يې په آلمان کې د افغانيک موسسی لخوا ترسره شوې دي.

د کتاب د محتوا او ليکنې مسؤليت د کتاب په ليکوال او اړونده پوهنځی پورې اړه لري. مرسته کوونکي او تطبيق کوونکي ټولنې په دې اړه مسؤليت نه لري.

د تدريسي کتابونو د چاپولو لپاره له موږ سره اړيکه ونيسئ:

ډاکتر يحيى وردک، د لوړو زده کړو وزارت، کابل

تيليفون: ۰۷۵۶۰۱۴۶۴۰

ايميل: textbooks@afghanic.org

ای اس بي ان ۱- ۲۵۱۵- ۳۳-۹۸۷ - ۹۷۸

د لوړو زده کړو وزارت پیغام

د بشر د تاریخ په مختلفو دورو کې کتاب د علم او پوهې په لاسته راوړلو کې ډیر مهم رول لوبولی دی او د درسي نصاب اساسي برخه جوړوي چې د زده کړې د کیفیت په لوړولو کې مهم ارزښت لري. له همدې امله د نړیوالو پیژندل شویو ستندردونو، معیارونو او د ټولنې د اړتیاوو په نظر کې نیولو سره باید نوي درسي مواد او کتابونه د محصلینو لپاره برابر او چاپ شي.

د لوړو زده کړو د مؤسسو د ښاغلو استادانو څخه د زړه له کومې مننه کوم چې ډېر زیار یې ایستلی او د کلونو په اوږدو کې یې په خپلو اړوندو څانګو کې درسی کتابونه تألیف او ژباړلي دي. له نورو ښاغلو استادانو او پوهانو څخه هم په درنښت غوښتنه کوم تر څو په خپلو اړوندو برخو کې نوي درسي کتابونه او نور درسي مواد برابر کړی څو تر چاپ وروسته د ګرانو محصلینو په واک کې ورکړل شي.

د لوړو زده کړو وزارت دا خپله دنده بولي چې د ګرانو محصلینو د علمي سطحې د لوړولو لپاره معیاري او نوي درسی مواد برابر کړي.

په پای کی د افغان ماشومانو لپاره د جرمنی کمیټې او ټولو هغو اړوندو ادارو او کسانو څخه مننه کوم چې د طبي کتابونو د چاپ په برخه کې یی هر اړخیزه همکاري کړې ده.

هیله مند یم چی نومورې پروسه دوام وکړي او د نورو برخو اړوند کتابونه هم چاپ شي.

په درنښت

پوهاند ډاکتر عبیدالله عبید

د لوړو زده کړو وزیر

کابل، ۱۳۹۲

د درسي کتابونو د چاپ پروسه

قدرمنو استادانو او ګرانو محصلینو!

د افغانستان په پوهنتونونو کې د درسي کتابونو کموالی او نشتوالی له لويو ستونزو څخه ګڼل کېږي. يو زيات شمير استادان او محصلين نوي معلوماتو ته لاس رسی نه لري، په زاړه میتود تدریس کوی او له هغو کتابونو او چپترونو څخه ګټه اخلی چې زاړه دي او په بازار کې په ټيټ کیفیت فوتوکاپي کېږي.

د دې ستونزو د هوارولو لپاره په تېرو دوو کلونو کې مونږ د طب پوهنځيو د درسي کتابونو د چاپ لړۍ پيل او تر اوسه مو ۱۱۶ عنوانه طبي درسي کتابونه چاپ او د افغانستان ټولو طب پوهنځيو ته استولي دي.

دا کړنې په داسی حال کې تر سره کېږي چې د افغانستان د لوړو زده کړو وزارت د (۲۰۱۰-۲۰۱۴) کلونو په ملي ستراتيژيک پلان کې راغلي دي چې:

"د لوړو زده کړو او د ښوونې د ښه کيفيت او زده کوونکو ته د نويو، کره او علمي معلوماتو د برابرولو لپاره اړينه ده چې په دري او پښتو ژبو د درسي کتابونو د ليکلو فرصت برابر شي د تعليمی نصاب د ريفورم لپاره له انګريزی ژبې څخه دري او پښتو ژبو ته د کتابونو او درسی موادو ژباړل اړين دي، له دې امکاناتو څخه پرته د پوهنتونونو محصلين او استادان نشي کولای عصري، نويو، تازه او کره معلوماتو ته لاس رسی پيدا کړي".

د افغانستان د طب پوهنځيو محصلين او استادان له ډېرو ستونزو سره مخامخ دي. نويو درسي موادو او معلوماتو ته نه لاس رسی، او له هغو کتابونو او چپترونو څخه کار اخيستل چې په بازار کې په ډېر ټيټ کيفيت پيداکېږي، د دې برخې له ځانګړو ستونزو څخه ګڼل کېږي. له همدې کبله هغه کتابونه چې د استادانو له خوا ليکل شوي دی باید راټول او چاپ کړل شي. د هیواد د اوسنی حالت په نظر کې نيولو سره مونږ لايقو ډاکترانو ته اړتيا لرو، ترڅو وکولای شي په هيواد کې د طبي زده کړو په ښه والي او پرمختګ کې فعاله ونډه واخلي. له همدې کبله بايد د طب پوهنځيو ته زياته پاملرنه وشي.

تراوسه پوري مونږ د ننګرهار، خوست، کندهار، هرات، بلخ او کاپیسا د طب پوهنځیو او کابل طبی پوهنتون لپاره ۱۱۶عنوانه مختلف طبي تدریسي کتابونه چاپ کړي دي. د ننګرهار طب پوهنځی لپاره د ۲۰ نورو طبي کتابونو د چاپ چارې رواني دي. د یادونې وړ ده چې نوموړي چاپ شوي کتابونه د هیواد ټولو طب پوهنځیو ته په وړیا توګه ویشل شوي دي.

ټول چاپ شوی طبی کتابونه کولای شی د www.ecampus-afghanistan.org ویب پاڼی څخه ډاونلوډ کړی.

کوم کتاب چې ستاسی په لاس کې دی زمونږ د فعالیتونویوه بېلګه ده. مونږ غواړو چې دې پروسې ته دوام ورکړو تر څو وکولای شو د درسي کتابونو په برابرولو سره د هیواد له پوهنتونو سره مرسته وکړو او د چپټر او لکچر نوټ دوران ته د پای ټکی کېږدو. د دې لپاره دا اړینه ده چې د لوړو زده کړود موسساتو لپاره هر کال څه نا څه ۱۰۰ عنوانه درسی کتابونه چاپ کړل شي.

د لوړو زده کړو د وزارت، پوهنتونونو، استادانو او محصلینو د غوښتنې په اساس په راتلونکی کی غواړو چې دا پروګرام غیر طبي برخو لکه ساینس، انجنیري، کرهنې، اجتماعی علومو او نورو پوهنځیو ته هم پراخ کړو او د مختلفو پوهنتونونو او پوهنځیو د اړتیا وړ کتابونه چاپ کړو.

له ټولو محترمو استادانو څخه هیله کوو، چې په خپلو مسلکي برخو کې نوي کتابونه ولیکي، وژباړي او یا هم خپل پخواني لیکل شوي کتابونه، لکچر نوټونه او چپټرونه ایډېټ او د چاپ لپاره تیار کړي. زمونږ په واک کې یې راکړي، چې په ښه کیفیت چاپ او وروسته یې د اړوندې پوهنځی، استادانو او محصلینو په واک کې ورکړو. همدارنګه د یادو شویو ټکو په اړوند خپل وړاندیزونه او نظریات زمونږ په پته له مونږ سره شریک کړي، تر څو په ګډه پدې برخه کې اغیزمن ګامونه پورته کړو.

له ګرانو محصلینو څخه هم هیله کوو چې په یادو چارو کې له مونږ او ښاغلو استادانو سره مرسته وکړي.

د یادونې وړ ده چې د مولفینو او خپروونکو له خوا پوره زیار ایستل شوی دی، ترڅو د کتابونو محتویات د نړیوالو علمي معیارونو په اساس برابر شي خو بیا هم کیدای شي د کتاب په محتوی کې ځینې تیروتنې او ستونزې وجود ولري ، نو له دې امله له درنو لوستونکو څخه هیله مند یو تر څو خپل نظریات او نیوکې د مولف او یا زمونږ په پته په لیکلې بڼه را ولیږي، تر څو په راتلونکې چاپ کې اصلاح شي.

د افغان ماشومانو لپاره د جرمني کمیټې او دهغې له مشر ډاکتر ایروس څخه ډېره مننه کوو چې ددغه کتاب د چاپ لګښت یې ورکړی دی. دوی په تیرو کلونو کې هم د ننګرهار د طب پوهنځی د ۲۰ عنوانه طبي کتابونو د چاپ لګښت پر غاړه درلود.

په ځانګړي توګه د جی آی زیت (GIZ) له دفتر او CIM (Center for International Migration and Development) یا د نړیوالې پناه غوښتنې او پرمختیا مرکز چې زما لپاره یې په تېرو درېو کلونو کې په افغانستان کې د کار امکانات برابر کړي دي هم مننه کوم.

د لوړو زده کړو محترم وزیرښاغلي پوهاند ډاکترعبیدالله عبید، علمی معین ښاغلي پوهنوال محمد عثمان بابری، مالي او ادري معین ښاغلی پوهنوال ډاکتر ګل حسن ولیزي، د ننګرهار پوهنتون رییس ښاغلی ډاکتر محمد صابر، د پوهنتونواو پوهنځیو له ښاغلو رییسانو او استادانو څخه هم مننه کوم چې د کتابونو د چاپ لړۍ یې هڅولې او مرسته یې ورسره کړې ده.

همدارنګه د دفتر له ښاغلو همکارانو څخه هم مننه کوم چې د کتابونو د چاپ په برخه کې یې نه ستړې کیدونکې هلې ځلې کړې دي.

ډاکتر یحیی وردګ، د لوړو زده کړو وزارت
کابل، مارچ ۲۰۱۳
د دفتر ټیلیفون: ۰۷۵۶۰۱۴۶۴۰
ایمیل: textbooks@afghanic.org
wardak@afghanic.org

ډالۍ

زه دغه کتاب د خپل هغه گران مور او پلار روح ته ډالۍ کوم چې الله تعالی د ډیر عظیم الشان احسانونو په برکت د دوی په واسطه دی نړی کی پیدا کړي یم او په ډیرو سختو شرایطو کی زما او د خپل ټوله کورنۍ په تعلیم او تربیه کي نه ستړی کیدونکی هلي ځلي کړی دي او حقیقتاً زمونږ په وړاندي په بشپړ او کامل ډول سره د مورنی او پلارنی حقوق ادا کړي دي او د الله تعالي د عظیم الشان دربار څخه د جنت فردوس ډیر ډیر لوړو مقامونو غوښتونکي یم او د الله تعالي څخه په خپل طبابت او نورو اجتماعي امورو کی د هغه اعمالو غوښتونکی یم چې اللهٔ (ج)د رضایت او ډیري خوښی سبب شي او د خپل گرانو والدینو روح ته صدقه جاریه وگرځم

ومن الله توفیق

سریزه

د انتاني ناروغیو وروسته جنتکې تشوشات دوهمې مقاوم ترلاسه کړي دي جنتکې تشوشات د ډیرو عامو ناروغیو معیوبیتونو او مړینو عمده لامل دي په روغتون کې د بستر د ناروغانو څلوېښت په سلو (۴۰%) کې پیښې جنټکې تشوشات تشکیلوي چې نونوړي تشوشات په یوائې ډول او یا د نورو ناروغیو سره یوځاي په کلینیکي ډګر کې څرګندیږي په اټکلي ډول د ماشومتوب د دوري څلوېښت په سلو کې (۴۰%) مړینه د جنټکې تشوشاتو او ولادي نقیصو له امله رامنځته کیږي چې د مړینې لوړه کچه بلل کیږي په ټولیز ډول هغه ماشومان چې په جنټکې تشوشاتو اخته دي او ډیسمورفیک منظره لري یعنې نا آشنا او معجزه اوره څیره ولري د یوي خوا د کورنۍ د غړو د روحې او عصبي عکس الامل ګرځې او د بلي خوا د یوشمیر خلکو لخوا چې هغوي د علم او پوهي سطحه ټیټه وي نوموړي کورني ته د ګناه کولو نسبت کوي یعنې داسي تعبري کوي چې نوموړي کورنۍ کومه ګناره کړي ده چې ماشوم یې په معجزه اوره څیره پیدا شوي ده حال دا چې نوموړي خلک د ډسمورفیک ماشوم د منځته راتلو په لاملونو ته پوهیږي او د طب له نظره هغوي ته معلومات نه وي ورکړل شوي د جنټک د اساساتو او د هغوي د تشوشاتو په هکله د معلوماتو د لرلو په بنسټ کولای شو چې د نوموړي ناروغانو مقدم تشخیص ، درملني د وژونکې اختلاطاتو څخه مخنیوي د ناروغي د انزار په هکله مور او پلار ته معلومات ورکول د نوموړي ماشومانو دایمې او غیر رجعې معیوبیتونو څخه مخنیوي کول او د راتلوونکې ماشومانو د جنټکې عواقبو په هکله معلومات ورکړو د اوسنې ساینس او تکنالوژۍ د پرمختګ په پرکت چې ورځ په ورځ د پرمختک په حال کې دي د نوموړي ناروغیو د درملني او مخنیوي په هکله یو څه لازمې تدابیر رامنځته کړي ده چې په راتلوونکې کې د هغوي د لا په زړه پوري او بریالي نتایجو ته هیله مند یو که څه هم تراوسه جنټکې تشوشات په بشپړ ډول نه درملل کیږي لیکن کولای شو چې د ډیرو جنټکې تشوشاتو ګلي او نبني (اعراض او علایم) له منځه یوسو او د مختلفو کړنلارو په واسطه د نوموړي اخته ماشومانو د غیررجعې او دایمې

د معیوبیتونو څخه مخنیوي وکړو ترڅو نوموړي ماشومانو د ټولنې د اوږو بار ونه ګرځي . جنټکي تشوشاتو د امیداورۍ په دوران کې د مور د ناروغیتاوو د امیداوۍ ښځي د انتي نټل د دوري د څارني نشتوالي د ډیرو نژدي خپلوانو ترمنځ خپلولي کول په نامناسب عمرونو کې د وادونو کول ، د ټولینزې او اقتصادي سطحې ټیټوالي د نوي ساینس او تکنالوژۍ څخه وروسته والي چې پورتنې لاملونه اوس هم زمونږ په ټولنه کې موجود دي د نوموړي تشوشاتو د لازیاتیدو سبب شوي دي.
که څه هم جنټکې تشوشات په ټوله نړۍ کې په لوړه کچه لیدل کیږي او پرمختللي هیوادونه د نوموړي تشوشاتو د درملني او مخنیوي سره لاس په ګریوان دي نو ځکه هرطبې پرسونل باید د هغي په هکله معلومات ولري ، زمونږ په ګران هیواد افغانستان کې دیرش کن جنګونه ، زمونږ دود او دستور په عامه سطحه د خلکو په منځ کې د جنټکي تشوشاتو او ولادي نقیصو په هکله د معلوماتو نه درلودل او د پورته ذکرشوي لاملونو موجودیت له امله د نوموړي تشوشاتو پیښي زیاتې دي څرنګه چې د یوي خوا د جنټګي ناروغیو او ولادي نقیصو (ډسورفیک ماشومانو) پیښي زیات دي او دبلي خوا د کوچنیانو په څانګه کې د(جنټیک اوډسمورفولوژي) ترعنوان لاندي کومه عملي رساله موجوده نه وه نو د پورتنیو ملحوظاتو په اساس د کوچنیانو د څانګې لخوا ماته دنده راکړل شوه چې ماته ي ددي توان راکړ چې نوموړي عملي رساله مې ولیکله چې زما دغه رساله په پښتو ملي ژبه د سریزي څخه پیل او په نتجه ګیري ،لنډیز ، وړاندیزونو او بالاخره په اخځلیکونو باندي پاي ته رسیږي په پاي کې د لارښود استاد ښاغلي پوهاند دوکتوراحمد سیر (احمدي) او د څانګې د ټولو غړو څخه مننه کوم چې ماته یي دنوموړي رسالي د لیکلو په وخت کې لازمې مشوري راکړي دي .
داچې دطب په برخه کې ورځ په ورځ نوی څیړنې اوپرمختګونه رامنځته کیږي او نوي معلومات زیاتیږي نونوموړې رساله دنووڅیړنواومعلوماتوسره په پښتوژبه وړاندې کوم .نوموړی علمي رساله مې په روانه پښتوژبه ژباړلی ده.ترحده مې زیارایستلی دی چې انګلیسي لغاتونه اوجملې په پښتووژباړم اوساده پښتوته یي واړوم.خوبیا هم دورځنۍ اړتیا اوڅرګندمعنی داخیستلوپخاطرانګلیسي اصطلاحات استعمال شوي دي چې دایوه علمي اړتیابلل کیږي. همدارنګه ددرنولوستونکوڅخه په خورادرنښت

هيله کوم چې ددغه علمي کتاب املائي اوانشائي ناسمې راپه ګوته کړي ترڅو په راتلونکي کې دهغې دتکرارڅخه مخنيوی وشي، دابه له ماسره يوه علمي مرسته وي.

په درنښت

پوهنمل دوکتورمسيح الله (مسيح)

موخې

ددغه علمې رساله د ليکنې موخې داد دي چې

۱ ، دغه رساله يوه تازه بشپړه واحده ليکنه ده چې د اطفالو له نظره په دي اړه کومه علمې رساله ليکل شوي نه وه

۲ ، په دي اړه نوي معلومات نوي درملنه او د هغې د مخنيوي لاري چاري چې په نظري او علمې ډګر کې دمحصلينو سره مرسته وکړي ليکل شوي نه وه

۳ ، ترڅو ټول ګران لوستونکې د ډسمورفيک ماشومانو د منځته راتلو په لاملونو او د امکان ترحده مخنيوي په لارو چارو کې معلومات ترلاسه کړي همدارنګه د صحي تبليغاتو او نورو کړنلارو په واسطه عامو وګړو ته هم معلومات وړاندي ترڅو د ډسمورفيک ماشومانو د پيداکيدو په هکله د عامو خلکو ناوړه افکار او عقيدې وګرځې او د امکان ترحده په عامه سطحه د مخنيوي لارو چارو ته متوجه شي

۴ جنګې تشوشات په روغتون کې د ماشومانو د بسترکيدو او کوچنيانو د ډيرو مړينو لامل ګرځې چې په ګران هيواد کې افغانستان کې د مړينو لوړه کچه جوړه کړي ده او په دي هکله د طبې کارکوونکو او ګرانو لوستونکو پاملرنه را اړول

نوځکه د کوچينانو ځانګې لخوا دنده راکړل شوه چې د وراثت او غير نورمال جوړښتونه (ډسمورفولوژي) ترعنوان لاندي يوه علمې رساله وليکم

لیک لړ (فهرست)

د جنتېک اساسات

د جنتېک د پيژندنې اساسات:

سايتو جنتېک او دهغي ارزښت :

جين د Gennon جرمني کلمې څخه اخيستل شوې چې د جوړولو يا توليدولو په معنی دی او په ۱۹۰۲ م کال کې د Bateson لخوا رامنځته شوه (۲).

Geneticهغه علم دی چې جين او د هغه ارثيت تر څيړنې لاندي نيسي او په کروموزوم کې د جين څيړل د سايتوجنتک په نامه يادېږي.

ياهغه علم چی کروموزومونه تر څيړنی لاندی نيسی د سايتوجنتېک په نوم يادېږي .

د بيولوژی هغه څانگی چی د جينونو د دندو او د هغی اړيکی د ماليکولی ساختمانونو او د ژوند د وتيرو سره څيړی د ماليکولی بيولوژی په نوم يادېږي په اوسنی وخت کی ډير پرمختگونه يه وراثت کي رامنځ ته شوی دي او نوري هڅی هم روانی دی جنتېک پيژندنه ډير ارزښت لري په ځانگړی ډول په طبابت کی جنتېکی انجينری يا Recombinant DNA Technology په واسطه دطبابت په مختلفو ډگرو کی استفاده کيږي چی په لاندی ډول دي .

۱- د جينونو د جوړښت ، دندو او Mapping په هکله د معلوماتو لاس ته راوړل .

۲- کلينيکی جنتېک چی د ماشوم تشوشات مخکي د هغی د پيدا کيدو څخه تشخيص کولای شی چی د (Prenatal diagnosis) يادېږي او يا د هغه ناروغي تشخيص کولای شي چی لا تر اوسه اعراض او علايم ئي ښکاره شوي نه وی چی د (Presymptomatic diagnosis) په نوم يادېږي همدانگه په ناروغی اخته ناقل اشخاص هم تشخيص کولای شی چی د Carrier detection په نوم يادېږي .

۳- د ناروغی په تشخيص او په پتوجنيزس کی رول لري .

۴- د ځینی درملونو او کیمیاوی موادو په جوړولو کی ارزښت لري لکه : واکسینونه او نور .

۵- د ارثي ناروغیو په درملنه کی رول لري .لکه د انزایمونو تر کیبي جو رو نه جین

۶- Gene Therapy چی د ناروغیو په درملنه کی یوه نوی او په زړه پوري درملنه بلل کیږي

همدارنگه جنټیک په عدلی ، قضائي او اجتماعي پیښو په را څرگندولو کی د ځانگړي ارزښت لري جنټیک په زراعت کی هم د ډیر ارزښت لرونکی دي چی د هغی له مخی د حیواناتو او نباتاتو په نسل گیري او د نسلونو په پرمختگ کی ډیره ونډه لري .

.

که څه هم په روغتون کې د بستر شوي ناروغانو دجملې څخه ځلویښت په سلو (۴۰%)یې جنټکي منشا لري چې د هغې د جملي څخه یواځي هغه تی رودونکې ماشومان چي په مجور ملفارمشن (major malformation)او یا د میتابولیزم د ځایه تیروني (inborn error of metabolism). په تشوشاتو اخته دي. د نرسنگ څارنې ته اړتیا لري. مجورملفارمیشن هغه سؤتشکلات دي چي پرینټل منشالري او د ښکلا (Cosmetic) طبي او جراحي له نظره د ځانگړي ارزښت لرونکي دي نوموړي سؤ تشکلات د مور او پلار لپاره د روحي نا ارامتیا وو لامل گرځي نو باید چي د هغې والدینو ته ډاډ ورکړل شي چي نوموړي یو مناسب (Expiedent) ماشوم دي چي بشپړ ازمویني او معایناتو ته اړتیا لري(۲) .

د جنټک تشوشات د امیدواري څخه نیولي د بوډا توب د وري پورې په هر عمر کې څرگندیدای شي خو په ماشومانو کې ډیرې سترې اغیزې رامنځته کوي.

په اټکلي ډول د ټول تي رودونکي ماشومانو ۴۰: ۱ پیښې د یوه مجور ملفارمشن لرونکي دي چي د زیږیدو په وخت کې تشخیص کیږي د نوموړي پیښې په نیمایې برخه کې جنټکي لاملونه . بنسټیز رول لري. د ړوندوالي او کوڼوالي پنځوس (۵۰ %) په سلو کي پیښي دجنټکي تشوشاتو له امله پیدا کیږي چي دهغي د جملي څخه

(۲۵ – ۳۰   ) په سلوکي هغه پيښي دي چي په روغتون کي بسترکيږي اود نورو ولادي سؤ تشکلاتوسره يوځاى وي (۸)

دټولونوي زيږيدلي ماشومانو ۴.۰% په سلوکې پيښې په کروموزومي تشوشاتواخته دي چې نوموړې تشوشات ددماغي ځنډ اودزيږيدنې دنيمګړتياوو دمعمولي لا ملونو څخه دي .

دکروموزومونوتشوشات په بنفسهي سقطونو او still birth کې په لوړه کچه ليدل کيږي (۷)

کروموزوم، انساني جينوم **(Human Genome)** اوجنټکي کوډ :

کروموزوم ميلي ته ورته بزوفيليک جوړښتونه دي چي دکروماټين څخه جوړشوي دي يا دجينونو يوسټ ته کروموزوم ويل کيږي

کروموزومونه ۴-۲ مايکرون اوږدوالى لري چي دبڼي له نظره ميلي ته ورته تاو ،پيچ (twisted) , spiral اويا دمنحني په شان جوړښتونه لري (۲)

دکيمياوي جوړښت له نظره کروموزومونه د deoxyribonucleic acid (D N A) او هستون (histone) څخه جوړشوي دي ونډه لري . ټو ل جنټکي مواد جي په يو کروموزوم او يا DNA کي موجود دي د جينوم په نوم يادېږي

يا په بل عبارت د يو جنسي حجرى ټول جنټيکى مواد د جينوم په نوم يادېږي نوموړى جينوم د ژوند ټول معلوماتونه د ځان سره لري د عضويت جنسى حجري د سپرم او تخمى څخه عبارت دى چي د واحد جينوم لرونکي دي ليکن د عضويت جسمي حجرى (Somatic cells) د جينوم د دوه جوړو لرونکى دي ځکه

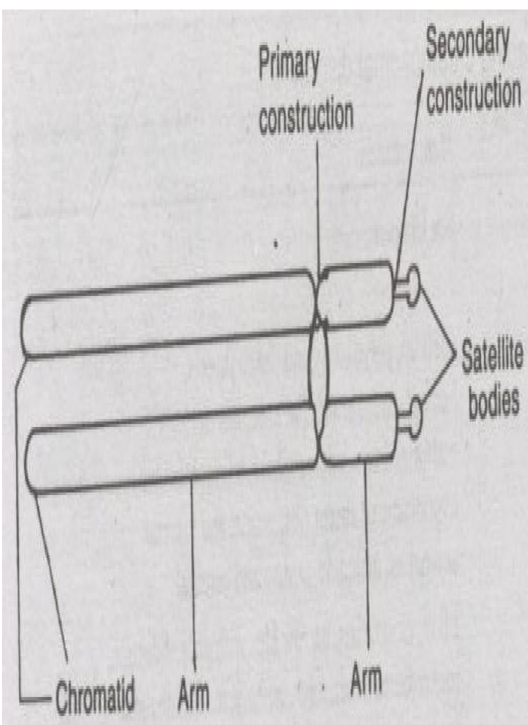
ټول جنټيکى مواد چى په يو کروموزوم او يا DNA کى موجود دى د جينوم په نوم چي د هره جسمي حجره ۲۳ جوړه کرموزومونه لري انسانى جينوم د ۳ بيلونه قلوي ازواجو (Base pair) لرونکى دي چى د ځمکي د نفوس سره برابردى په کروموزوم کى د نوموړي جوړه قلوى ګانو ترتيب او تنظيم ته Sequence ويل کيږي د انسان په جينوم (DNA) کى ۹۵% ئي Non Coding تشکيليوي يعنى د ارثى رمز انتقالولو دنده نه لري چى د Junk DNA په نوم يادېږي او تر اوسه د دي دندي څرګندى نه

دي او د انسانی جینوم هغه برخي چی Code یا رمز انتقالوی د جین په نوم یادیږي .

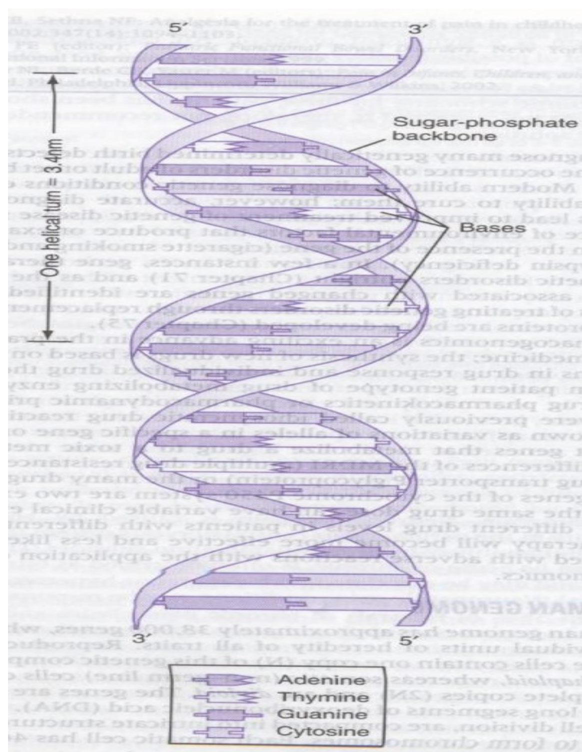
DNA د Adenine , Thymin , Cytosin او Guanin د څلورو قلویاتو څخه تشکیل شوي دي د نوموړی قلوي گانو ترتیب او تسلسل ته چی د یو پروتین جوړولو مسؤلیت لري د جنټیکی کود یا ارثی رمز په نوم یادیږي او هر کوډ د یو ځانګړي امینو اسید د انتقال کولو او راز په غاړه لري .

لکځ :AUG د میتیونین امینو اسید او GAC د Aspartic acid امینو اسید رمز انتقالوی.

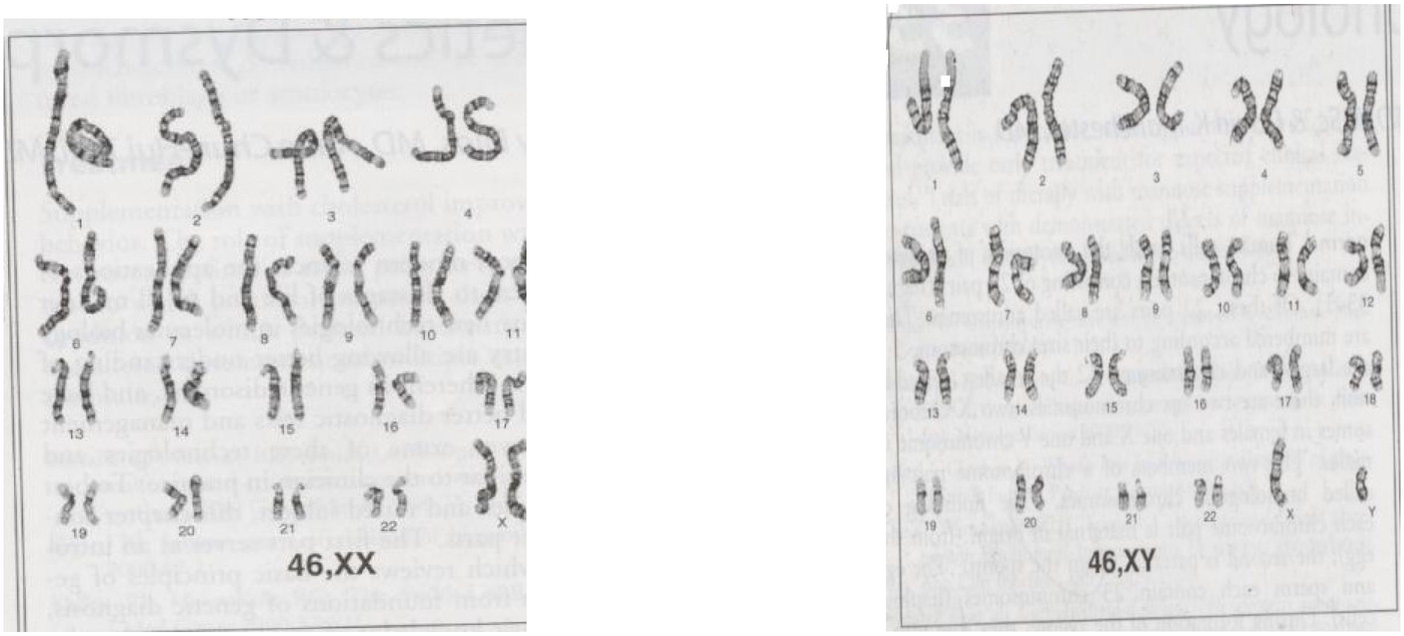
باید یادونه وشی چی د DNA په جوړښنت کی قلوی گانی یو د بل سره په مناسب ډول د هایدروجن بانډ په واسطه اړیکی لري که چیرته دغه هایدروجن اړیکه هم نادرسته وی د غلط پروتین د جوړولو او د بدلونو (mutation) لامل گرځي .



۱-۲ انځور: د کروموزوم جوړښت



۱-۱ انځور: د DNA جوړښت



۱-۳ انځور: د نارینه او ښځینه نورمال کاریوټایپ

د انسان د جینوم ۳% جینونه تشکیلوي . په اټکلې ډول سره د DNA دري نوي (۹۳) په سلو کې په ځرګند ډول کومه ځانګړې دنده نه لري چې د سپکي یا Junk DNA په نوم یادیږي د Junk DNA ډیري کاپي ګانې په ناڅاپي ډول سره د کروموزومونو د پاسه په مخلوط او ګډ ډول سره تیت او پرک پراته دي چي د repetitive sequence په نوم یادیږي .

په اټکلي ډول سره د انسان د جسم په هره حجره کې دیریش زره (۳۰۰۰۰) جینونه موجود دي چې د نومړي جینونو شل فیصده په سلو کې د ساختماني او وظیفوي پروتینونو تولید کنترولوي او پاتې اتیا په سلو کې د اساسي دندو مسولیت په غاړه لري.

DNAد m RNA (messenger ribo mucleic acid)نمونه ټاکي یعني دا چې کومه نمونه د m RNA جوړه شي . m RNA د پروتین جوړولو مسولیت په غاړه لري او هغه پروتینونه چې جوړیږي د ساختماني پروتینونو او یا د انزایمونو څخه عبارت دي. (۵).

د ګامیتونو څخه پرته د ټولو حجرو هستي د ۴۶ واحده کروموزومونو لرونکي دي چي د دغه کروموزومونو د جملې څخه ۲۲ جوړي کروموزومونه یې اوتوسوم دي.

نومړي کروموزومونه د هغوې د غټوالي او جسامت له مخې نمبر وهل کیږي چي غټ ترین کروموزوم یې د لمړني کروموزوم او کوچني ترین کروموزوم یې د ۲۲ نمبر کروموزوم څخه عبارت دی .

برسیره پر دي چې دوه جنسي کروموزومونه هم موجود دي چي په ښځینه جنس کي دوه د x کروموزومونه او په نارینه کي یوه د X او Y کروموزوم څخه عبارت دي هر یو تخمه او مني د ۲۳ واحده کروموزومونو لرونکي دي چې د هیپلوئید حجرې (Haploid cell) په نوم یادیږي دغه حجرې د زایګوټ د جوړیدو په وخت کې سره یو ځاي کیږي او یو ۴۶ کروموزوم لرونکي حجره رامنځته کوي چي د ډپلوئید حجرې(diploid cells) په نوم یادیږي (۷)

د کروموزوم یوي برخې ته جین Gene ویل کیږي چي د یو خواص د کوډ Code ورکولو دنده په غاړه لري. د کروموزوم هغه برخه چي جین پکې موقعیت لري.

Locus په نوم یادیږي (۵).

جینونه د کروموزومونو په سر څنګ په څنګ پراته نه دي بلکي د یو خط په بڼه قرار لري چې خطي ترتیب قانون (the law of linear order) په نوم یادیږي باید یاد ونه وشي چي جینونه د دوو برخو (region) لرونکې دي چې یوي برخې ته Exone او بلي برخي ته Introne ویل کیږي

Exone د جین هغه برخه ده چې اخر(code) انتقالوي او هغه برخه چې اخر (کوړ) نشي انتقالولاي (introne) په نو م یادیږي او کله چې د DNA څخه m RAN جوړیږي (Transcription) په نوم یادیږي او کله چې د m RAN په واسطه په رایبوزوم کې یو پروتین جوړشي د Tarnslation اپروسي په نوم یادیږي RAN (DAN) په څیر یوبل مهیم هستوي اسیدوي جې (DAN) سره ډیر ورته ده لیکن توپیري دادي جې RAN کې د تایمین قلوي په عوض دیوراسین په نامه قلوي ماده لري او د بلي خوا د Deoxunbrse قند په بدل Ribrse قند لري RAN په دري ډوله دي m RAN , RAN ، Transter او RAN , RAN, Libosomy هم ایردتین په جوړولو کې اساسي دنده لري

حجروي ویش(**cell division**):

د یو نوي انسان تکامل د القاح د عملیي څخه وروسته شروع کیږي چي نوموړي القاح د سپرم او تخمې د یو ځای کیدو په واسطه صورت نیسي چې د زایګوټ په نوم یادیږي.

چې دغه جوړښت د یو کس د ځانګړتیاوو ټاکوونکی دی (۲) .

حجرې د ودي او ویش پړاوونه طی کوي چي نوموړي پړاوونه نظر د حجرو د دندو او اړتیاوو په بنسټ کنترولیږي .(۷).

مایتوسس (Mitosis):

یو ډول حجروي ویش دی چي د DNA رپلیکیشن پکې صورت نیسي او د هغې په نتیجه کې دوه داسي دختري حجرې (Daughter cell) رامنځته کیږي چي د وراثت له نظره نوموړي حجرې د خپل والدینو حجرو سره ورته والی لري دغه القاح

په سوماتیک حجرو کې صورت نیسي. د مایتوسس القاح څلور صفحي (Phase) لري چې عبارت له انترفیز ، پروفیز، میتافیز او انافیز.

د انترفیز په صفحه کې کروموزومونه اوږد ، نري او د لیدو وړ نه وي چې په دغه موده کې جنتېکي مواد رپیلکیشن کوي.

د پروفیز په مرحله کې کرومزومونه ډیر زیات مکدر (Condensed)کیږي.

د میتافیز په مرحله کې هر یو کروموزوم د لیدو وړ وي چې د کروموزوم هر آرم arm د دوه ورته برخو څخه جوړ شوي دي چي د کروماتید په نوم یادیږي . د ورته کروموزمونو کروماتیدونو ته sister chromatid ویل کیږي .

د نافیز په مرحله کې جنتېکي مواد په دوه حجرو باندي ویشل کیږي (۷).

میوزس (Meiosis):

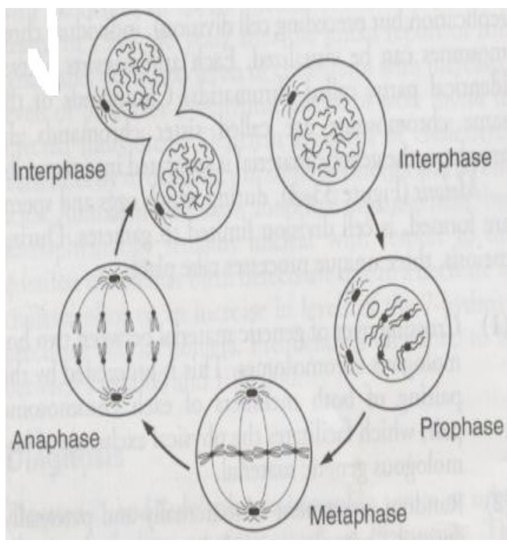
یو ډول حجروي ویش دی چې د هغې په نتیجه کې تخمه او د سپرم جنسي حجري جوړیږي د دي انقسام په اوږدو دري و تیري (پروسي) رامنځته کیږي.

١. د دوه ورته (هومولوګ) کروموزومونو تر منځ د جنتيکي موادو تبادله صورت نيول او هغه په دې ډول دي چې د هر يوه جوړه کروموزوم يوه برخه د بل کروموزوم د يوې برخې سره يو ځای کيږي او په دې ترتيب د ورته جنتيکي موادو تبادلې ته اسانتياوي برابروي.

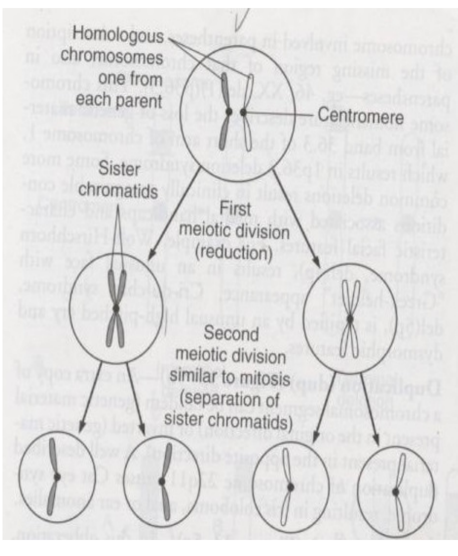
٢. په ګډ وډ ډول سره په دختري حجرو کې د مورني او پلرني کروموزونو برخې، برخې کيدل يعنې په يوڅو ځانګړي دختري حجره، په مستقل او ازاد ډول سره په مورني او پلرني کروموزومونه ويشل کيږي.

٣. په دوه حجرو ويشل کيدل: چې لمړنۍ مرحله کې يو تنقيصي ويشنه ده يعني دا چې د هومولوګ کروموزمونو په منځ کې جلا والی رامنځته کيږي او دوهمې مرحله يې د مايتوزس د ويشنې په شان دي چې د هغې په نتيجه کې دوه دختري کروماتيدونه په دوه ورته دختري حجرو بيليږي. (٧).

په تنقيصي ويش کې نه يوائې د کرموزومونو نيمايې کيدل صورت نيسي بلکې د جنتيکي موادو تبادله هم يو د بل سره صورت نيسي چې د Cross over phenomenon په نوم يادېږي (٥).



١-٤ انځور: د مايتوزس د ويش پړاونه



١-٥ انځور: مايوزس ويش

د کروموزونو لاسته راوړل او د هغې څيړل:

د کروموزمونو جوړښت يوائې د مايتوزس په پړاو کې د ليدلو وړ دی . په لابراتوارونو کې زياتره د ويني لمفو سايتونه کلچر کيږي او نوموړي حجرې د ۳ ورځو لپاره د مايتوجن موادو په واسطه تحريک کوي. تر څو چې د مايتوزس انقسام پکې صورت ونيسي او کروموزمونه د ليدو وړ وګرځي نور انساج چې د کروموزمونو د څيړنو لپاره په کار وړل کيږي د پوستکي ، کرپندوکي ، غضروف د هډوکې مغز او د اميدواري په نتيجه کې د راغلو انساجو او جوړښتونو څخه عبارت دي .

د پرينټل prenatal په دوره کې د کروموزونو د څيړني او تحليل لپاره د کوريونيک ويلي chorionic villi ( ) او د امنيوسايت (Amniocyte) د حجر څخه کار اخيتسل کيږي څرنګه چې د هډوکې ماغزه د مايتوجن موادو د استعمال پرته د انقسامي حجرو لروونکي دي ، نو ځکه په بيړني پيښو کې د کروموزونو مطالعه او څيړنې ته اړتيا وي د هډوکو د ماغزه د ازمويني کار څخه اخستل کيږي تر څو د ناروغ درملنه په مناسب ډول اجرا شي. لکه ديارلسم ترايزومي

(trisomy13) د زړه په پچيلي ناروغۍ اخته دي خو په اوسني وخت کې د نوموړي invasive ازمويني په بدل کې د FISH د تخنيک څخه کار اخيستل کيږي هغه حجرې چې د کروموزمونو د څيړنې لپاره په کار وړل کيږي هغه په يو ګيلاس ته ورته سلايد کې تلوين کيږي تر څو د کروموزومونو په ارم (arm) کې يوه روښانه او تياره فيتي ته ورته ساحي رامنځته شي چې دغه فيتي ته ورته جوړښتونه د کروموزمونو څخه ښوونه کوي که د تلوين د مختلفو کړنلارو څخه کار واخيستل شي نو مختلفي فيتي ته ورته Banding رامنځته کيږي لکه د Q. G او R بانډونه. هغه بانډ چې ډير زيات په کار وړل کيږي د G banding څخه عبارت دي.

د پروميتا فيز په صفحه کې د کروموزومونو څيړنې او تحليل ته High resolution chromosume analysis ويل کيږي چې په څرګند ډول سره کروموزونه تر څيړنې لاندي نيسي چې حتی ډير کوچني اوواړه کروموزومونو ترتيب او تنظيم پکې لټول کيږي .

(Flurescent insitu hybridazation) FISH : يو پرمختللي تشخيصي تخنيک دي چې ډي اين ای پروب DNA probe په واسطه د پيژندل شوي کروموزمونو (سيکونس) sequence په نښه کوي. د ډ ان ای پروب د فلوريسنټ د رنګونو په واسطه تلوين او په نښه شوي وي او په دي ډول د کروموزونو

ځانګړي ساحي د فلوریسنټ مایکروسکوپ په واسطه په نښه کیږي.

د probes ګن شمیر رقمونه شته دي لکه sequence. Specific probe, point brobe سنترومیر پروب او تیلومیر پروب. همدارنګه ګڼ شمیر رنګه لرونکي پروبونه هغه پروب. چې د ځانګړي کروموزوم لپاره ځانګړي رنګ ولري د Multi color FISH یا M - FIHS په نوم یادیږي کوم چې د کروموزمونو تر منځ ډیر پیچلي ترتیب او نظم را په ګوته کوي.

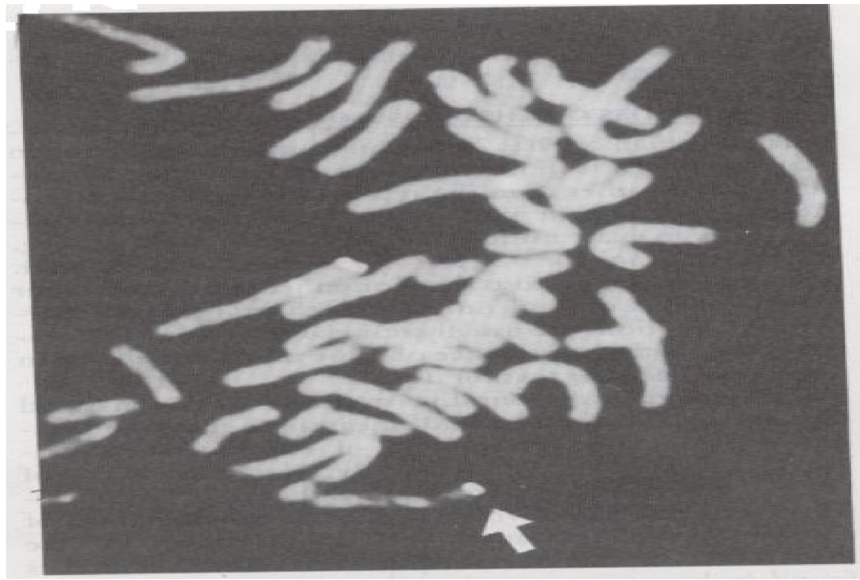
د FISH د تخنیک په واسطه د کروموزونو هغه سبب مایکرو سکوپیک جوړښتونه چې د کلاسیک سایتو جنتیک تخنیک په واسطه د لیدو وړنه وي هم پیدا کولاي شي او کولاي شي چې شخصي او ځانګړي کروموزونه رابرسیره کړي همدا رنګه .. د FISH د کړنلاري په واسطه کولای شو چې دا نترفیز حجري (لمفوسایتونو او امنیوسایتونو حجرو) کې د کروموزومونو د شمیر تشوشات هم په جسمي او جنسي

کروموزمونو کې وڅیړو لکه دیارلسم ترایزومي ، اتلسم ترایزومي ، یوویشتم ترایزومي

انوملي ګاني (۷).

د FISH د تخنیک ګټه دا ده چې په چټکتیا سره کولای شي چې زیات شمیر حجرې وڅیړي یو اوچته او حساسه ازموینه ده او د ځانګړیتوب لرونکي دي او کولای شي چې د کلچر څخه پرته حجري ژر تر ژره وڅیړي خو د دغه تخنیک نیمګړتیا دا ده چې د DNA فزیکي حالت نشي څیړلای او یا د یوه کروموزوم یو سګمنټ نشي مشخص کولای (۱) .

په لاندي حالاتو کې د کروموزونو تحلیل او څیړنې ته اړتیا شته (۳)



۱-٦ انځور: د FISH کړنلاره چې په یو نورمال څلورم کروموزوم کې یو پروب یې hybridized کړی
او د 4p ډیلیشن سندروم (wolf Hirsch horn syndrome) څخه نماینده ګې کوي

۱. هغه ماشوم چې وده یې ضعیفه ده او د لنډ قامت لرونکي وي.
۲. هغه ماشومان چې د کلینیک له نظره په یو کروموزمي تشوش اخته وي د قطعي تشخیص په منظور د کروموزوم څیړنه اجرا شي .
۳. هغه ماشومان چې ډسمورفیک بڼه ولري. اویا د ګڼ شمیر ولادي انوملي لرونکي وي او د هغه لامل څرګند نه وي.
۴. هغه ماشومان چې په دماغي تاخر اخته وي
۵. هغه میندي چې دوه او یا د دوو څخه د زیاتو ماشومانو د ضایع کیدو تاریخچه ولري.
٦. څرنګه چې د بنفسهي سقطونو څلوېښت په سلو کې پیښې د کروموزومي تشوشاتو له کبله منځته راځي نو باید په ټولو بنفسهي سقطونو او still birth کې د کروموزومونو څیړنه اجرا شي.
۷. هغه ماشومان چې په Ambigous genetalia باندي اخته وي.
۸. هغه ښځي او نارینه چې په عقامت(شنډتوب) باندي اخته وي
۹. Leukemic ماشومان
۱۰. Solid tumors.

د کروموزمونو نوم ایښودنه:

که چیري کروموزمونه د مایکروسکوپ لاندي ولیدل شي نو په کروموزوم کې یوه نری یا تنګه ساحه لیدل کیږي چې د سنترومیر centromer په نوم یادیږي چې نوموړي سنترومیر کروموزوم په دوو برخو ویشي .

چي د P برخه د کروموزوم لنډ ارم او د q برخه د کروموزوم د اوږده ارام څخه نماینده ګي کوي او هر ارم یې د تلوین په بنسټ په نورو مختلفو برخو ویشل شوي دي. سنترومیر مختلف موقیعتونه لري چې مایتوزس د انقسام په وخت کې د کروموزومونو په تفریق پذیري (differentiation) کې ارزښناک رول لري. هغه سنترومیر چې د P او q د ارمونو په منځ کې موقعیت لري او کرموزوم په دوه مساوي برخو وشي د Meta Centric سنترومیر په نوم یادیږي او هغه سنترومیر چې په هغه کې د p ارم نظرم د q ارم ته لنډ وي هغه د submeta centric په نوم یادیږي او هغه سنترومیر چې د P ارم یې موجود نه وي د acro centric سنترومیر په نوم یادیږي . (۷) .

کله چې یو سنترومیر په یو نهایت کې موقعیت ولري د Tele centric سنترومیر په نوم یادیږي . (۲).

د کروموزومونو د نوم ایښودنې معمولي سمبولونه عبارت دي له:

(Deletion) Del

(Duplication) Dup

(Iso chromosome) I

(Paternal Origin) Pat

(Maternal origin) Mat

(ring chromosome) r

میوتشن(Mutation)

تعریف: هغه بدلونونه جې د یو اګانیزم یا ویرس په جینونه او ي خارج کروموزمي عناصرو کي رامنځته شي د نیو تشن په نوم یادیږي میتوشنونه د DNA او یا RNA جینوم د اغیزمي توب له امله رامنځته کیږي یا هغه تغیرات چې د DNA د ساختمان او ترتیب کې رامنځته کیږي د میوتشن په نوم یادیږي نوموړي له ملونه د وړانکي او کیمیاوي میوتیجن موادو څخه عبارت دي او هغه ارګانیزم چې پکي رامنځته کیږي د Mutant په نوم یادیږي کیداي شي چې د یو ارګانیزم په ظاهري بڼه (Phenotype) کي کوم بدلون رانه وړي ، یعني

ميوتشن په واقع شوي وي ليکن ارګانيزم او يا عضوت نورمال څرګند شي ميوتشن په نورمال او غير نورمالو بيولوژيکې پروسو ارتقا سرطانونو او معافيتي پروسو کي ډير رول لري

د Drosophila په لچي په جنس کي نيوشنونه څيړل شوي دي په هغه صورت کي چي ميوتشن د پروتين په توليد کي بدلون راوړي نوموړي ارګانيزم د زيانمن کيدو لامل ګرځي چې په ۷۰ % پيښو کي زيايمن ثابت شوي دي او پاتي ۳۰% پيښو کي خنثي حالت نه ګټور او نه مضرع او په لږو پيښو ګي لږ څه ګټور ثابت شوي دي او ددي لامل دادي چي DNA ميوتشن په مقابل کي ځان بيرته ترميم کوي نو ځکه د ميوتشن د خرابو عواقبو څخه په مدافعوي ډول ځان حمايه کوي

لاملونه: د لاملونو له نظره په څلورو ډولونو د پش شوي دي

۱ بنفسهي ميوتشن

۲ د DN A دا نقسام په وخت کې د Replication تشوش

۳ د DNA د بيرته ترميم کيدو په پروسه کي تشوشات

۴ په لچي ډول د نيوتيجن موادو په واسطه د ميوتشن رامنځته کول بنفسهي نوتشن د لاندي علواملو لا امله رامنځته کيږي

۱ Tautomerism هغه حالت کې چي د RNA په ماليکول کي د قلوي ګانو په هايدروجني اړيکه کې تشوش پيدا کيږي

۲ Depurination پدي تشوش کې د پيورين قلوي ګاني يعني Adenine او Guanine پوري سره مناسب اړيکې نلري او ميوتشن رامنځته کيږي

۳ Deamination پدي حالت کې د نورمال قلوي په هايدروليز کي بدلونه رامنځته کيږي او د اصلي Amine ګروپ د عوض يوه Ketone ګروپ معاوضه کيږي او ميوتشن رامنځته کيږي

۴ Replintion تشوشا = څيړني ښودل دي جې د بنفسهي ميوتشن عمده لامل د ايلکشن تشوش دي چي Trans fation synthesis په نوم ياديږي په انسانانو کې د ورځئ ۱۰۰۰۰۰ – ۱۰۰۰۰ پوري نوموړي بدلون رامنځته کيږي

۵ د DNA د بيرته ترميم کيدلو د پروسي بدلونونه په نورمال ډول په کمه فزيکونسي سره د DNA حلقوي سره ماتيږي چې بيرته ترميم کيږي که چيري د بيرته ترميم پروسه کي بدلون رامنځته شي د ميوتشن لامل ګرځي

۲ induce mutation : دغه بدلون په کې ډول DNA په واسطه ترسره کيږي چي د کيمياوي موادو يا وړانګې په واسطه ترسره کيږي نوموړي کيمياوي مواد عبارت دي له Alky (NH_2 OH)HY droxy lmin lating agent ، Nitrous acid Ochro toxin او نور

د ارګانيزم د عواقبو په اساس ميوتشن چه په دوه ټولګيو ويش شوي دي چه يو يي ګټور او بل کي زيانمن ميوتشن دي

چه ګټور ميوتشن په عضويت کې د نوي نسلونو او نوي فينوټايپونونو رامنځته کولو لپاره استعماليږي

د وراثت له نظره ميوتشن د نباتاتو او حيواناتو کي د نوي او اصلاح شوي نسلونو د ايجاداد رامنځته کولو لپاره استعماليږي

اشدت درجي له نظره ميوتشن په دوه ډوله دي

۱ لوړه درجه ميوتشن هغه ميوتشن ته ويل کيږي جي د کروموزونو په سطحه رامنځته شي

۲ په ټيټه درجه ميوتشن هغه ميوتشن چي د نوکليو ټايدونو په سطحه رامنځته شي لکه Deletion ، insertion او نور چې لاندي ډولونه دي

3 Missen mutation پدي ډول ميوتشن ک د امينواسيدونو غلط ځاي په ځاي کيدنه صورت نيسي او په غضويت کې يو غيرنورمال پروتين جوړيږي

۴ Silent mutation پدي ميوتشن کي يواځي د DNA کوډون بدل وي ليکن امينواسيد اصلي او پخواني امينو اسيدوي

۵ Nonsense mutation د هغه ميوتشن څخه عبارت دي چي د توقف کوونکې کوډون Stop codan افعالولو لامل ګرځي او په نتيجه کې مخکي لدي څخه چي پروتين سنترس په جين ټاکلي وخت پاتي ته ورسيږي د بشپړتيا اصلي ته نه رسيږي او بشپړ پروتين نه جوړيږي او يو غيرنورمال پروتين جوړيږي چې

Truncatedpntein په نوم یادیږي

۲ Frame shift mutation که چیري DNA په قلوي ساختمانو کي یوه برخه لږ او یا زیات شي او د امیواسیدونو ترتیب لاو تسلسل ضراب شي Frame shiyt mutation په نوم یادیږي او هغه چي په introne او یا Exone کې رامنځته کیږي د m RAN د مختلفو ډولونو دتولید لامل ګرځي

سوماتیک او جنسي حجرو

سوماتیک میوتشن جسمي حجرو کي رامنځته کیږي او پرته د جنسي حجرو څخه عضویت ټولي حجري اعیزمن کوي نوموړي میوتشن ټولي دختري حجرو ته انتقال کوي لیکن راتلوونکې نسلونو ته نه انتقالیږي ځني سوماتیک میو تشونه ددي لامل ګرځي چې د Tumur suppessor جینونونو څخه مخنیوي وکړي او د سرطانونو د رامنځته کیدو لامل ګرځي هغه میوتشن چي جنسي حجرو کې صورت نیسي راتلوونکې اولادونو ته انتقال کوي کله چي جسمي حجرو میوتشن د ۱% څخه زیاته اندازه د خلکو په منځ کي رامنځته شي pholymorphism په نوم یادیږئ

سوماتیک میوتشن د Acquired mutation په نوم هم یادیږي هغه چې په perion پروتینونو کې رامنځته شي د perion mutation په نوم یادیږي . هغه پروتین چې جنټکې مواد ونه لري perion pntein په نوم یادیږي

کروموزومي تشوشات:

په عمومي ډول سره د کروموزومونو تشوشات sporadic وي. د ټولو نوي زیږیدلو ماشومانو نیم په سلو کې (۰.۵%) د کروموزمونو په تشوشاتو اخته دي که څه هم د اخته کسانو په راتلونکي ماشومانو کې د کروموزمي تشوشاتو د اخته کیدو خطر کم وي خو که د والدینو څخه یو هم (Blanced Translocation Carrier) وي (هغه شخص چې په خپل کروموزومونو کې د بلانس ترانسلوکشن تشوش ولري یعنی دا چې د کروموزوم هغه ساختماني تشوش چې د جنټکي موادو د ترتیب او تنظیم له کبله منځته راغلي وي لیکن جنټکي مواد یې کم او یا زیات شوي نه وي) د کروموزومي تشوشاتو د پیښیدو خطر زیاتیږي. کروموزومي تشوشات په دوله ډوله دي د شمیر تشوشات ، ساختماني تشوشات

د کروموزمونو د شمير تشوشات:

په انسانانو کې تخمه او سپرم چې جنسي حجرې دي او د ۲۳ واحده کروموزونو لرونکی دی د هيپلوئيد (n) حالت څخه عبارت دي چي وروسته د القاح څخه نومورې حجرې په ۴۲ کروموزوم لرونکي حجري باندي بدليږي چي د ډپلوئيد (۲n)حالت په نوم يادېږي .

هغه کروموزنه چې د هپلو ئيد حجرو څخه په يو ثابت ضربي نسبت زيات شوی دی د Euploid په نوم يادېږي . لکه ۴۲ (۲n) ۲۹ (۳n) ۹۲ (۴n) . Polypoid هغه

حجري دي چي د ډپلوئيد حجرې (۲n) د کروموزمونو برسيره د نورو اضافي کروموزمونو لرونکي هم وي.

د Musaic حالت څخه پرته د Poly poid conception لرونکي ميندې د ماشوم د ژوندي پاتي کيدو چانس نه وي.

که د هپلوئيد (n) په حجرو کې د نور مال څخه د کروموزومونو په شمير کې زياتوالی منځه راشي دaneupliod په نوم يادېږي د نموني په ډول ترايزومي داسي يو حالت دی چې د دوو کروموزومونو په بدل کې دري کروموزمونه په يو حجره کې په اضافي ډول موجود وي. نومورې حالت په دختري حجرو کې د کروموزومونو د غير مساويانه ويش لکه کبله رامنځته کيږي د کروموزومونو د شيمر په تشوشاتو کې ترايزومي ګاني ډير معمول او زياتي پيښې لري لکه Down syndrome Trisomy12 ترايزومي ۱۸، ترايزومي ۱۳.

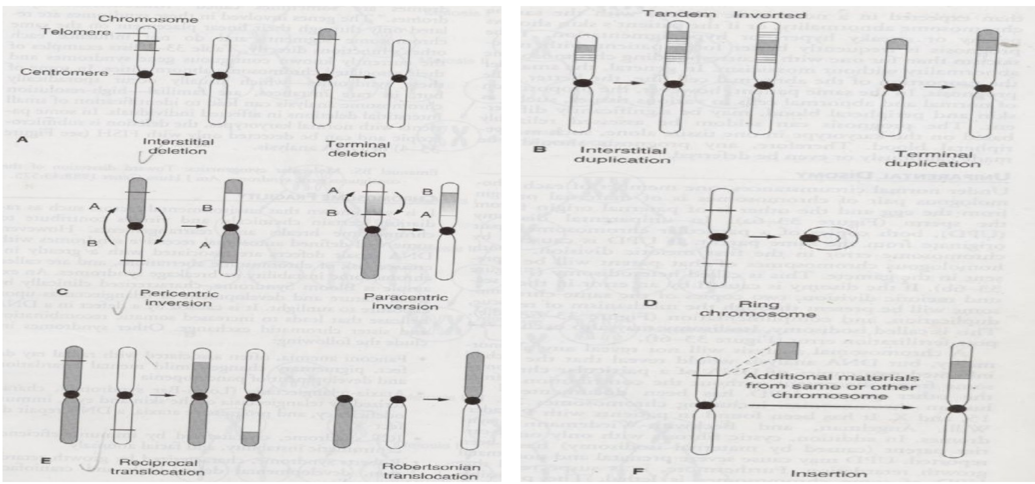
مونوزومي هغه حالت ته ويل کيږي چي د يو جوړه کروموزوم يوه برخه په قسمي او يا بشپړ ډول سره موجود نه وي . بشپړ مونوزومي د non disjunction يا anaphase lag په ميخانيکيت پيدا کيږي.

که بشپړ اوتوزومل مونوزومي د ارتقا په مقدمو مرحلو کې رامنځته شي د جنين يا ماشوم د مرګ لامل ګرځي. خو يوازې د Musaic بڼه يې ژوندی پاتې کيدای شي.

همدا رنګه د جنسي کروموزومونو مونوزومي ګاني ليدل کيدای شي. (۷).

د کروموزومونو د جوړښت تشوشات:

د کروموزونو په جوړښت او ساختمان کې په مختلفو ډولونو سره تشوشات رامنځته کيدای شي په لاندي انځورونو کې ښودل شوي دي.



۱-۷ انځور: د د کروموزمونو د جوړښت د تشوشاتو بيلګې راپه ګوته کوي

کروموزم د نوم په لمړنۍ برخه کې د + او يا _ د نښې شتوالی د دی ښکارندوی دی چې په نومړي کروموزمونو اضافي کروموزوم زيات شوی او يا دا چې د هغې په شمير کې کموالی راغلی دی د نمونې په ډول ۲۱+۲ x ۴۷ کروموزوم ځخه موخه دا ده چې يو نارينه په خپل ۲۱ نمبر کروموزوم کې درې کاپې ګانې لري ليکن که د کروموزوم د نمبر ځخه وروسته د +يا _ نښه راغلي وي هغه په دي معنی ده چې د نومړي کروموزوم په يو ارم کې يو کرومزومي ماده په اضافي ډول سره زياته شوي ده او يا د هغې ځخه کرومزومي ماده کمه شوې ده د نمونې په ډول- 44xx q کروموزوم .

پورتني کروموزوم مونږ ته دا راښيي چې د ۸ کرومزوم په q يا اوږده ارام کې Deletion رامنځته شوي دي .

:(De) Deletion

په دغه تشوش کې د يو نورمال کروموزوم يوه برخه له منځه تللې وي نوموړي ضايع شوي برخه د يو کرومزوم د نهايې او يا منځني برخې څخه وي په دي تشوش کې Del مخفف کليمه د اخته شوي کروموزوم د مخه ليکل کيږي يا دا چې اخته کروموزوم د Del د مخفف کلمي په تعقيب ليکل کيږي.

د نموني په ډول (36.3) 46xx.del. (1)p نمبر کروموزوم ، د نوموړي کروموزوم څخه موخه دا ده چې د لمړي کروموزوم په لنډ ارم (P arm) په ۳۶.۳ بانډ کې جنتيکي مواد نشته او دا 1P36.3 deletion syndrome . سبب شوي دي .

بايد وويل شي چي د کروموزوم هغه برخه چې جنتيکي مواد ورڅخه ضايع شوي دي هغه هم په يو قوس کې وليکل شي لکه دپورته نموني په ډول چې ورڅخه يادونه وشوه. د ډيلشن له کبله معمولي کلينيکي سندرومونه رامنځته کيږي چي د دماغي معيوبيتونو او د مخ د وصفي څيرو رامنځته کيدو لامل کيږي لکه Wolf Hirsch horn syndrome. چې Del (4P) له کبله رامنځته کيږي همدا رنګه Cridu chat syndrome، چې د del (5p) د بدلون له کبله رامنځته کيږي .

:Dup (Duplication)

په يو پخواني يا لمړني کروموزوم باندي د يو اضافي کروموزوم ځای په ځای کيدلو ته ډپليکشن ويل کيږي دغه تشوش په دوه ډوله پيښيږي چي عبارت دی له Tandem بڼه Inverted بڼه.

Tandemپه دی معنی ده چې جنتيکي مواد د نوموړي کروموزوم پخپل اصلي ځای کې ځای پر ځای کيږي ليکن د inverted په بڼه کې جنتيکي مواد د کروموزوم په مقابل اړخ کې ځای پر ځای کيږي د Dup يوه بڼه نمونه ده د ۱۱ 22q کروموزوم څخه عبارت دی چې د cat Eye syndrome. لامل ګرځي چې په نوموړي سندروم کې د قزحيې(Coloboma) د مقعد او د غوږونو تشوشات موجود وي .

.(Inv) Inversion

په دغه تشوش کې د کروموزوم هغه برخه چې بايد دوباره په خپل ځای کې ترتيب او تنظيم شي په معکوس ډول سره په کروموزوم کې قرار نيسي او دغه ترتيب کيدای شي چې Paracenteric او يا Pericenteric

وي. چي په پارسنتریک انورشن کې سنترومیر نه اخته کیږي او په پریسنتریک انورشن کې سنترومیر هم اخته کیږي او په Pericenteric انورشن کې سنترومیر هم اخته کیږي.

(r) ring chromosome

کله چې په نورمال Telomer کې ډیلیشن پیښ شي او بیرته نوموړي مات شوي کروموزوم نهایات داسي سره وتړل شي چې یو دایروي کروموزوم ورڅخه جوړ شي د ring کروموزوم په نوم یادیږي.
د غه تشوش د ودي د ځنډ او دماغي معیوبیتونو لامل ګرځي.

(Trans) translocation

دا تشوش د کروموزومونو په منځ کې د جنټکي موادو د دوهم پلا د ترتیب او تنظیم د خرابوالي له امله منځته راځي. او په دوه ډوله دي .

١. Blanced trans location.
٢. unblanced trans location.

Blanced translocation.

هغه تشوش دی چي د کروموزوم جنټکي مواد نورمال وي لیکن په ترتیب او تنظیم کې یې نیمګړتیا موجود وي .

په unblanced translocation کې د کروموزومونو جنټکي مواد د نیمګړتیاو سره سره نور اضافي جنټکي مواد په کروموزوم کې زیاتیږي یا یې د لاسه ورکوي.

په blanced translocation کې د جنټکي موادو محتویات نورمال وي خو یواځې په غیر منظم ډول سره ترتیب شوي وي که په unbalanced trans location کې د کروموزومونو د داخلي بدلونو له کبله په اضافي ډول نور جنټکي مواد په کروموزوم کې زیاتیږي او یا دا چې جنټکي مواد له لاسه ورکوي. بیلانس شوي ترانسلوکشن په دوه ډوله دي .

Reciprocal translocation، او Robertsonian .translocation.

Reciprocal translocation هغه دی چې د دوو غیر متجانسو کروموزومونو په منځ کې د جنټکي موادو بدلیدنه صورت ونسي خوپه Reciprocal translocation کې د دوه acrocentric کروموزومونو د یو ځای کیدو له امله منځته راځي.

(ins) insertion

کله چي يو کروموزوم په دوو برخو مات شي او په هماغه مات شوي کرومزوم باندي يو د بل کروموزوم جنټيکي مواد ځاى په ځاى شي د insertion په نوم ياديږي د دې تشوش د منځته راتلو لپاره بايد چې د کروموزومونو په منځ کې دري مات شوي ټکي موجود وي او د دي تشوش کلينيکي منظره د نومو ړي insertion کروموزوم د جنټکي موادو پوري اړه لري.

د جنسي کروموزومونو انوملي ګاني:

د جنسي کروموزمونو دتشوشاتو د جملي څخه aneuploidy او Mosaicism په زياته اندازه د وګړو په منځ کې عموميت لري. او ډير زيات تشوشات يې د 45x (turner syndrome) ، (klinefelter 47x.yy, syndrome) 47.xxx, 47 xxy. او د Mosaic د مختلفو حالتونو څخه عبارت دي.

موسسيسزم Mosaicism:

د يو واحد کس په مختلفو حجرو کې د دوو يا زياتو مختلفو کروموزومونو د جوړښتونو شتوالى ته موسيسيزم ويل کيږي د نمونې په ډول د يو ناروغ ځني حجرې ۴۷. کروموزومونه لري. او ځني نوري حجرې يې ۴۲ کروموزونونه لري چې دغه حالت د ۲۱ +46xx/47xx موسايسيزم څخه عبارت دى او د ترايزومې ۲۱ د سندروم يو بڼه ده او همدا رنګه د 45x,/46xx/47xxx موسايسيزم د منونوزومي x او ترايزومې x څخه څرګندونې کوي د موساسيسزم هغه ناروغان چې کلنيکي ګلي او نښې ولري نظر هغه ناروغانو ته يې چې په هغه کې کلينيکي اعراض او علايم موجود نه وي د ښه انزار لرونکي دي او يا که د غير نورمالو حجرو تناسب نظر نورمالو حجرو ته کمه وي د ښه انزار لرونکي د ي(۷).

د پلاسنتاد chorionic villi سمپل څخه دا جوته شوې ده چې د اميدوارى د لسمې (۱۰) . اونى څخه د مخه د جنين دوه په سلو کې په نوموړي تشوش اخته وي.

د ديارلسمې او اتلسمې ترايزومي د ماشومانوپه پلاسنتا کې نورمال Disomic حجرې ليدل شوي دي.

چې نوموړي ماشومان د ولادت وروسته ژوندي پاتې شوي دي ، که موزائيک حالت په جنسي حجرو کې رابرسيره شوي وي د Germline Mosaicism په نوم ياديږي او د دې تشوش ګمان هله پيدا کيږي

چي د فنوټایپ له نظره والدین نورمال وي خو د هغې ځو ماشومان ، عین جنتکي ناروغي باندي اخته شوي دي (اکثراً د اوتوسومل ډومینانټ په بڼه وي) که چیري د موسیسیزم اشتباه موجود وي نو بایدد فایبروبلاست د حجرو سایتو جنک څیړنې تر سره شي (۱) .

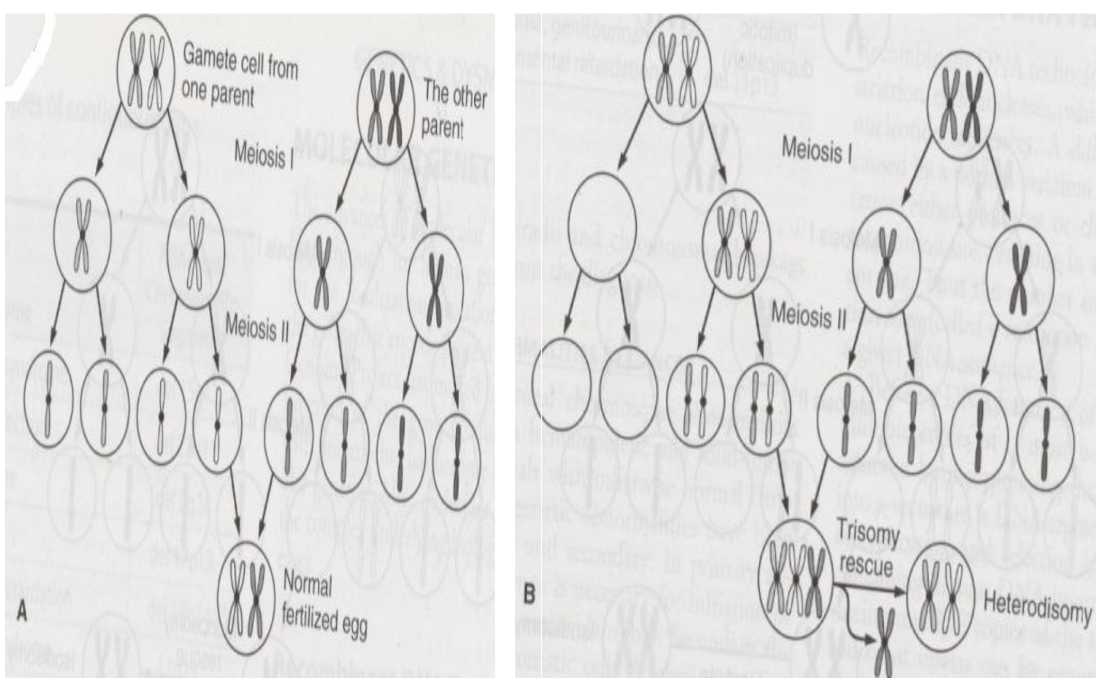
څرنګه چې د ويني لمفو سایتونه د ترایزومي تشوشات، ډیلیشن او د کروموزومونو rearrangement نشي زغملای نو کیدای شي چي موسیسزم موجود وي خو لمفو سایتونه نورمال اوسي او تشخیص غلط شي نو په دې

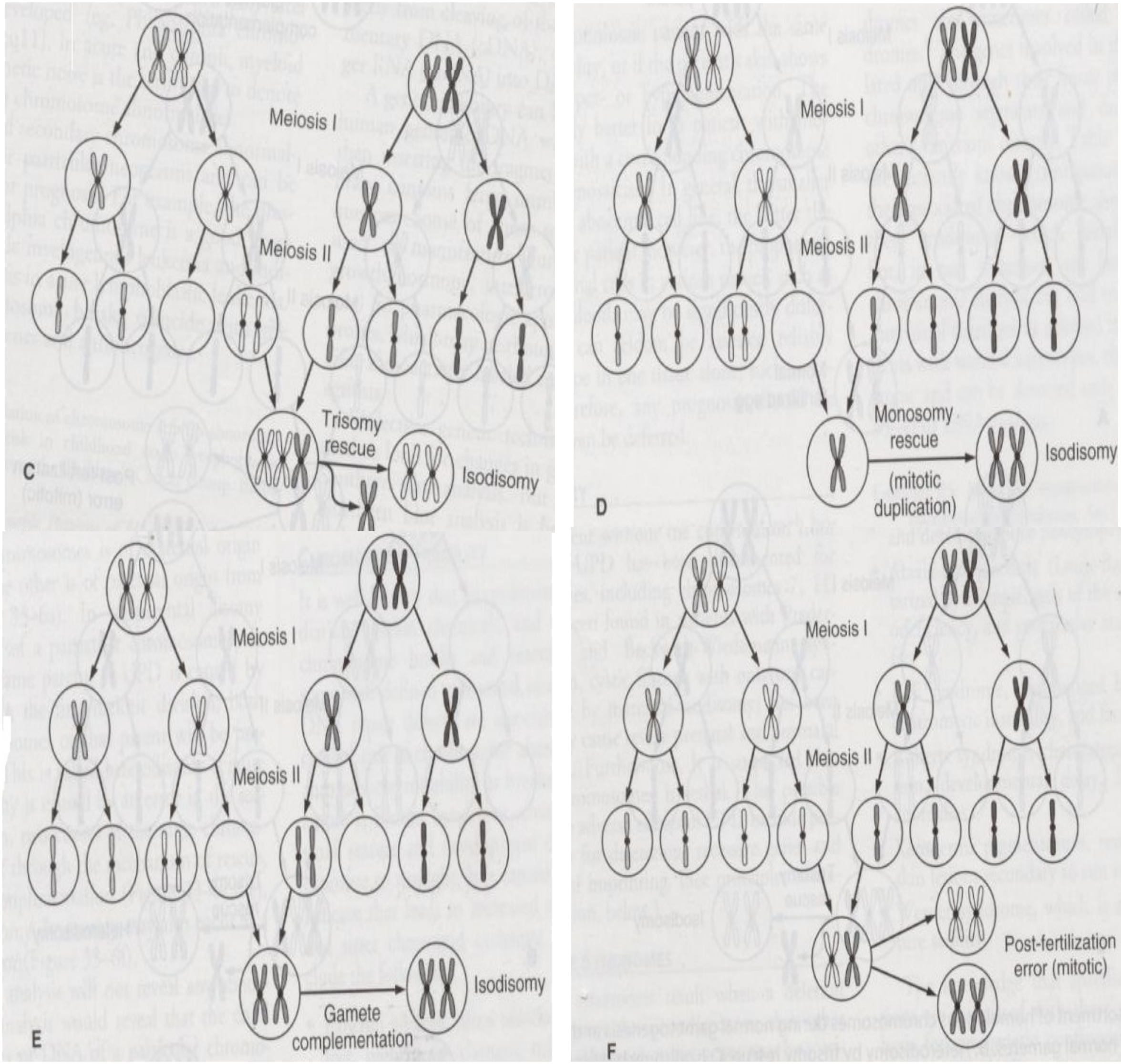
اساس د موسیسزم په پیښو کې د فایبروبلاست د حجرو سایتو جنک څیړنې ته اړتیا پیښیږي. (۱) .

:Uniparental disomy

د هغه پروسي څخه عبارت ده چې د دواړو کروموزومونو جوړه د یو والد (مور او پلار) څخه منشه اخستي وي (۱۱) .

په نورمال حالت کې د (ورته یا هومولوګ) کروموزوم یو برخه د تخمې او بله برخه یې د پلرني سپرم څخه منشا اخلي لیکن په UPD کې د کروموزومونو کاپي یوائي د پلار او یا د مور د کروموزومونو څخه منشا اخلي.





۱-۸ انځور: د نورمال ګامیټوجنیزس او Uniparental disomy په موده کې د هومولوګ کروموزومونو طبقه بندي

که چیري UPD د لمړنۍ میوتیک انقسام د تشوش له کبله رامنځته شوی وي نو په ګامیټ کې د دواړو والدینو ورته کروموزومونه موجود وي چې دغه حالت د Heterodisomy په نوم یادیږي

که چیري ډایزومي د میوزس د دوهمې انقسام د تشوش له امله رامنځته شوی وي نو د هماغې کروموزوم دوه کاپي د Dulication , Rescue او Coplementation په میکانیزمونو به موجود وي چې دغه حالت د isodisomy په نوم یادیږي .

Isodisomy: کيدای شي چي القاح د عمليې څخه وروسته رامځته شي (۷).

د UPD اخته ناروغان درې فنوټايپيک اغيزې رامنځته کوي.

۱. هغه اغيزې چې د imprinting د جنين پورې اړه لري.

۲. هغه اغيزې چې اوتوسومل رسيسيف د تشوشاتو پورې اړه لري.

۳. هغه اغيزې چې vestigial aneuploidy پورې اړه لري.

په UPD کې د دواړو کروموزمونو جوړې سره ورته وي او جينونه يې هم سره ورته دي او دغه ورته والی هغه وخت ارزښت لري چې والدين يې د اوتوسومل رسيسيف د تشوش لپاره Carrier وي او که چيرې مور او پلار د UPD ناقلين ووسي او ماشومان يې UPD ولري او دغه جين د دوې د کروموزومونو په دواړو کاپي ګانو کې موجود وي نومونږي ماشومان د فنوټايپ له نظره د اوتوسومل رسيسيف په تشوش اخته دي. يا په بل عبارت که يو د والدينو څخه د دغه غير نورمال جين لپاره ناقل وي نو ماشوم به يې په اوتوسومل رسيسيف تشوش باندي اخته کيږي. دا جوته شوې ده چې هر انسان د اوتوسومل رسيسيف تشوش(**۵-۸**) پوربې جينونه انتقالوي.

UPD د اوتوسومل رسيسيف تشوشاتو يو نادر لامل بلل کيږي.

مورنی UPD د دوهمې ، اووم، څلوارلسم او پنځلسم کروموزونه اخته کوي او پلرني UPD شپږم، نوولسم، پنځلسم او شلم کروموزومونه اخته کوي چې نومونږي تشوشات د ناروغ د فنو ټايپ او د ودې د بدلونونو د ګډو وډيو لامل ګرځي (۱) .

د کروموزونو تحليل او څيړل دغه تشوشات نشي رابرسيره کولای خو د DNA تحليل او تجزيه نومونږي تشوشات رابرسيره کولای شي چې د نومونږي کس په

ځانګړي اخته کروموزوم کې د DNA دوه کاپي موجود وي چې نومونږي DNA يواځي د يو والد (مور او يا پلار) څخه منشه اخيستې وي او په دي کې د يو او يا بل کروموزوم مداخله نه وي .

د angelman syndrome, prader willi syndrome او Beckwith wiedeman په سندرمونو کې اووم ، يوولسم او پنځلسم کروموزمونو کې UPD ثابت شويدي.

همدارنګه د سستېک فايبروزس په ناروغانو کې چې د يوه والد د Carrier لرونکي دي او د maternal isodisomy په واسطه منځته راغلي دي هم راپور ورکړل شوی دی.

UPD شديد اندازه د Fetterاو ماشوم prenatal (مخکې زيږيدنې) او وروسته له زيږيدنې د دورو د ودې د ځنډ لامل ګرځې همدا رنګه په ځنې پيښو کې وژونکې اغيزې هم منځته راوړې چې هغه د لانديني ميخانکيتونو په بنسټ رامځته کيږي .

Recessive, د ډيليشن شوي جينونوهو موزايګوسيتي، د جينونو imprinting د اغيزو له امله(۷).

:Contigous gene syndromes

کله چې د ډيليشن له کبله هغه مجاور جينونه چې د يو بل سره په يو کروموزوم کې نږدې قرار لري. له منځه لاړې شي نو دغه تشوش د Contigous gene سندروم په نوم ياديږي د دغه جينونو رابرسيره کول د Karyotype په بنه ډير ګران کار دی ځکه چې ډير واړه دي نو له همدي امله ځنې وخت دغه سندروم د Microdeletion syndrome په نوم هم ياديږي هغه جينونو چې د دغه سندرومونو لامل ګرځي د يو خط په بنه په نوموړي کروموزوم کې قرار نيسي او په مستقيم ډول د بل کروموزوم د جينونو د دندي سره کومه مداخله نه کوي.

د Contigous gene syndromes نمونې په لاندې جدول کې ښودل شوي دي. نوموړی سندرومونه د FISH او يا د DNA د انالیز په واسطه تشخيص کيږي

نوموړي سندرومونه په ډيرو پيښو کې په sporadic ډول رامنځته کيږي او په نادر ډول فاميلي بڼه هم لري(۷، ۵، ۱۰)

د سندروم نوم	*د کروموزوم غير نورمال سګمنټ.*
Prader willi / angelman syndrome	Del 15q11
Shprintzen / digeorge syndrome	Del 22q11
Langer Giedian syndrome	Del 8q24
Miller dieker syndrome	Del17P13
Retino blastoma, mental retardation	Del 13qp14
Beckwith wedemann syndrome	11p15 IDe
Wilm tumur, aniridia, genito urinary Malformation and mental retardation	De–11p13l
Cridu chat syndrome	5p
Smith magenis syndrome	17p11
Willum syndroem	7 q11

Allagile syndrome .2 p12

د کروموز,مونو فراجيليتې (**Chromosome fragility**):

دا په رښتيني ډول ځرګند شوي دي چي يو شمير محيطي فکترونه د کروموزومونو د ماتيدو او د هغوې د بيا جوړيدو لامل ګرځي لکه وړانګې ،(تشعشع) کيمياوي مواد ويرسونه.

يو شمير اوتوسومل رسيسيف سندرومونه پيژندل شوي دي چي د DNA دوباره ترميم د نيمګړتياوو له امله منځته راځي چې په نوموړي سندرومونو د کروموزومونو د Aberration خطر ډير زيات وي چې نوموړی حالت د کروموزومونو د instability syndrome ، او يا Chromosomal breakage سندروم په نوم ياديږي چي د دې پيښې يوه ښه نمونه د Bloom syndrome څخه

عبارت ده چي د کلينيک له نظره متصف دي په لنډه ونه، لمر وړانګې ته د وجود مخامخ شوي برخې Telangectasis ...(۰۷).

Bloom syndrom ناروغ لمر وړانګو ته د مخامخ کيدو وروسته د هغه په مخ او لاسونو (Forarme) کې د پتنګ (Butter fly) په شان سورالی او Telangectasis پيدا کيږي همدارنګه په شونډو کې Bollus eruption هم پيدا کيږي نوموړي ناروغان غټه پوزه او غوږونه لري خو مخ يې وړوکی وي د دې سندروم اخته ماشومان د ښه زکاوت لرونکي دي.

د نهاياتو تشوشات(Clubfoot clinodactyly, polydactyly اونور) موجود وي. دIgA ، IgM او IgG سوې تيتې وي دغه ماشومان د لمفور يتېيکولر په سرطاني ناروغيو باندي د اخته کيدو ميلان لري. (۱) .

د Bloom syndrome: د ناروغانو په پنځلسم کروموزوم کې د DNA Helicase انزايم نه وي چي پورتني تشوشاتو د منځته راتلو لامل ګرځي. نور سندرومونه په لاندي ډول دي.

۱. fanconi Anemia: چې په دي سندروم کې د کبعري هډوکي محوري تشوش د صباغاتو بدلونونه، خفيف دماغي ځنډ او ancytopenia موجودي وي.
۲. Ataxia telangectasis ,(lous bar syndrom)، متصف دی:- په پوستکي او سترګې telangectasis د معافيت نشتوالی د (Immune deffiency) پرمختللي Ataxia د DNA د ترميم تشوش.

۳. I.C F. syndrome. متصف دی په Immune Diffiency, Focal anomaly او Centromeric instabilty. (۷).

۴. Robert Syndrome: متصف دی په د ودې ځنډ ، د ارتقا وروسته پاتی والي ، د نهایاتو او Craniofacial انوملي (۷).

۵. xero dermenta pigmentosa: چې د لمر وړانګو سره د مخامخ کیدو له امله د پوستکي بدلونونه او د هغې lesion پیدا کیږي (۷).

۶. Wer ner syndrome چې مخکې د وخته د بوډاتوب لامل ګرځي (۷).

په دي سندروم کې Allopecia ، ایري رنګه ویښته، په پوستکي کې scleroderma ته ورته بدلونونه موجود دي په دي ناروغانو کې د اتیرو

سکیلیروزس ، ډیابتس میلتس هایپوګونادیزم ، Catract ، Retinitis pigmentosa، د Macular degeneration, Glaucoma او نیو پلازم ته د خطر زیاتیدو چانس ډیر وي (۱).

په سرطان کې د کروموزوم ابنارملتي:

د کروموزمونو د شمیراو جوړښت تشوشات یو شمیر هغو ناروغانو کې لیدل شوي دي چې هغوې د وینې په هیمو پیوتک نیوپلازم او solid tumure (سولډ تومورونو) باندي اخته وو.

دکروموزوم دغه تشوشات په دوه ډوله دي مقدمه، (primary) او ثانوي (secondary) په مقدمه تشوشاتو کې دسرطان د رامنځته کیدو لپاره د یو غیر نورمال کروموزوم شتوالی ضروري ګڼل کیږي د نموني په ډول 13q په Retinoblastoma ناروغې کې .

ثانوي تشوشات په سوماتیک حجرو کې رابرسیره کیږي او د سرطان د رامنځته کیدو وروسته پیښیږي لکه د فلادلفیلا کروموزوم ({q34 q11}{cq,22+) چې په حاد او مزمن مایلوئید لیو کیمیا کې لیدل کیږي.

د لمړني او دوهمي کروموزمونو تشوشات د ځانګړي سرطاني حالتونو لپاره په ګوته شوي دي د نوموړي ناروغۍ د تشخیص او پیښګوینه د ټاکلو لپاره پکار وړل کیږي. د نموني په ډول که چیر ید فلادلفیلا کروموزوم په مزمن لمفو جینس لیو کیمیا کې موجود وي . د هغې په ښه انزارو دلالت کوي خو د نوموړي کروموزوم شتوالی په حادلمفو بلاستیک لیو کیمیا کې په خرابو انزارو دلالت کوي.

ماليکولي جنتېک:

د ماليکولي بيولوژي پرمختګ د انسان د وراثت د څېړنې له پاره يوه لويه لاره پرانستلې ده . داځکه چې ماليکولي جنتېک هغه جيونونه چې د پروتينونو sequences په کوډ يا (رمز) انتقالوي د نومورې جينونو ځای isolation (بيلول) او ځانګړتياوي رابرسيره کوي . همدا رنګه ماليکولي جنتېک د انساني ناروغيو هغه پېچلې بيولوژي چې انسانان اخته کوي او په هغوې کې ناروغي رامنځته کوي څرګند وي.

Recombinant DNA technology:

ريکامبننټ ډي اين ای تکنالوژي هغه وخت پرمختګ وکړي چې د Rectriction endonoclase انزايم استعمال رامنځته شو چې د نومورې انزايم د ډي اين ای ماليکول په يوه ځانګړې برخه کې ماتوي يعنې DNA د نکليو ټايډونو په ځانګړي sequences ويشي. د DNA په سيکونسي کې بدلونونه د DNA د نورمال Variation (تنوع) ، يا د جين د ميوتشن له امله منځته راځي چې نومورې ميوتشن په DNA کې د اندونکليز د اغيزې لپاره د يو ځانګړي پيژندل شوي ساحې د پيدا کيدو او يا له منځه تلو (recognition site). لامل ګرځي او په دې ډول د ډي اين ای د مختلف اندازه لرونکو فراګمنټونه (قطعې يا ټوټې) منځته راځي نو په دې اساس restrictions site شمير او ترتيب ته چې restriction mape ورته ويل کيږي. DNA sequences څخه عبارت دي.

د restriction enzyme په واسطه کولای شو چې د انسان جينوميک DNA په مختلفو فراګمنټونو وويشو او DNA ځانګړې ټوټې او برخې رامځته کړو. چې د نومورو ټوټو څخه د فارمکالوژي له نظره د انسانې پروتينونو په جوړلو کې (انسولين ، inter feron , growth hormone) د وينې لخته کوونکې فکتورونه) کار اخيستل کيږي . همدا رنګه ځنې نوري د probe په بڼه ورڅخه ګټه اخيستل کيږي د راډيو اکټف موادو سره lable کيږي او د DNA د Mapping او د ناروغيو د تشخيص په غرض په کار وړل کيږي.

د ماليکولي جنتېکي کړنلاره په ډيره اندزه د جينو ميک ډي اين آی (DNA) بدلونونه تر څيړنې لاندې نيسي. نومورې کار د Southern blot analysis ، په واسطه صورت نيسي لاکن همدغه کړنلاره که د Northern blot analysis په واسطه تر سره شي د RNA تشوشات هم رابرسيره کوي .

د southern blot انالیز په کړنلاره کې د restriction endonuclase د انزايمونو څخه کار اخيستل کيږي او د جينو ميک ډي اين ای په مختلفو فراګمنټونو او ځانګړي نکليوټايدي سيکونيسونو

باندي ټوټه کوي. او وروسته دغه فراګمنټونه د agarose gel electro phoresis په واسطه يو د بل څخه بيلوي او بيا ممبران ته

يې انتقالوي او يو راډيو اکټيف پروب (probes) باندي اينبودل کيږي نوموړي فراګمنټونه د اوتو راډيو ګرافي په واسطه پيژندل کيږي.

د polymerase chain reaction د تخنيک په واسطه DNA په خپلو لمړني (primers) برخو ويش او د يو ساعت څخه په کمه موده کې د DNA sequences تر لاسه کيږي د دې تخنيک نيمګړتيا دا ده چې که يو خارجي DNA ډير کوچنې فراګمنټ په واسطه هم يو ډي اين اى منتن شي تشخيص غلطوي.

په کلينيکي جنټيک او د وراثت په تشخيص کې ماليکولي بيولوژي ارزښت او کارونه

کولاى شو چې د جنټيک په واسطه د مستقيم او غير مستيم کړنالارو له مخې ميوتانټ جيونه پيدا کړو کله چې يو جين کې د يو څرګند لامل له کبله ميوټيشن رامنځته شي او د يو ناروغۍ سبب شي په مستقيم ډول د ماليکولي بيولوژي د کار وړلو په بنسټ تشخيص اينبودل کيږي چې جين څرګند وي لاکن د کورنې په منځ کې په زياته اندازه د جينونو د ماليکولونو تر منځ د Heterogenecity نيمګړتيا موجوده وي يا هغه ناروغي چې د هغې مسول جين څرګند نه وي خو د کروموزوم ځاى يې جوت يا ښکار وي.

هغه کړنلارې چې په مستقيم ډول د DNA د تشخيص لپاره پکار وړل کيږي *عبارت دي له* .

Restriction analysis

Single confrrmational polymorphsim analysis

Direct sequencing with assistance of PCR

Heteroduplex assay

Protein truncation assay

هغه ماليکولي ميخانکيتونه چې په يو انسان کې د ناروغي لامل ګرځي عبارت دي له نقطوي ميوتشن (point mutations) ، ډيليشن ، انسرشن او ، repeat trinucleotide expansion، کوم چې د Genetic anticipation لامل ګرځي.

د DNA مستقیم ازمویل اوڅېړل د لاندینو ناروغیو لپاره په کار وړل کیږي.

١. د ادرنیل دغدي ولادي هایپرپلازیا چې د hydroxylase. -25 انزایم د نشتوالی له امله رامنځته کیږي.
٢. Duchene muscular dystrophy.
٣. هیموفلیا A او B.
۴. لش نهان سندروم (lesh nyhan syndrome.)
۵. FGFR related craniosynostosis.
٦. سستېک فایبروزس .
٧. فراجیل اکس سندروم.

په هغه صورت کې چې د غیر نورمال جین sequence د پورتنې کړنلارې په واسطه د څېړنې وړ نه دي نو د linkage analysis، د کړنلارې څخه کار اخیستل کیږي.

د linkage analysis په واسطه د کورنې د غړو په منځ کې د غیر نورمالو جینونو ارثیت لړۍ را سپړل کیږي خو بنستېیزه خبره دا ده چې په ځانګړي ډول اخته کسان مور، پلار او حتی اخته او یا نا اخته شوي خپلوان د څېړنې لاندې ونیول شي. د دغه تشوش یوه ښه نمونه د Neurofibromatosis څخه عبارت دی چې د نومړي ناروغۍ دذ تشخیص لپاره د Direct and indirect assay څخه کار اختسل کیږي.

په دې وروستیو وختونو کې د پولي مور فیزم پېښې زیاتې شوي دي چې د پورتنۍ کړنلارو په واسطه کولای شو چې د خلکو په منځ کې د غیر نورمال جینونو موجودیت او عدم موجودیت پیشبیني کړو. نومړي کار په هغه صورت کې چې د پولي مور فیزم نسبي معلومات د خپلوانو په منځ کې موجود وي د مایکرو ستېلایټ پولي مور فیزم څه د اولادونو (Sibling) د څېړنې لپاره کار اخیستل کیږي چې د دغه څېړنې په واسطه هغه ګڼ شمیر جینونه چې پولي جنتېک تریېټ (Trait) په هکله برخه اخلي تشخیصوي لکه د شکر ناروغي د مزي توب یا چاغوالي (obesity) په ناروغانو کې همدا رنګه د جینونو هغه بدلونونه چې په تومورونو کې صورت نیسي د نومړي کړنلارې په واسطه تشخیص کیږي .

د انساني ناروغیو په مخنیوی کې د مالیکولي بیولوژي څخه ګټه اخیستل:

ریکمنیانټ ډي این ای تکنالوژي د ناروغیو په مخنیوي کي ارزښناک رول لري . دا ځکه چې د ناقل د (Carrier) نیمګړي جینونه رابرسیره کوي او د prenatal په دوره کې ناروغي تشخیص کولای شي . د ځني

ځنتېکي ناروغيو اعراض او علايم په ورستيو مرحلو کې رابرسيره کيږي او په لمړني مرحلو کې نه تشخيص کيږي لکه Huntington diseases ، د ميتاتولازم د ځايه تيروتنې inborn error of metaolism چې په inaccessible انساجو کې د انزايمو نو د تاکني په بنسټ تشخيص ايښودل کيږي خو د جينونو د څيړني په اساس د پورتنيو ناروغيو تشخيص په مقدم ډول تر سره کيداى شي ، يعنې مخکې له د ې چې کلينيکي اعراض او علايم په ناروغ کې پيدا شي د جنتېکي کړنلارو په واسطه هغه تشخيص کيداى شي. همدا رنګه د ماليکلولي بيولوژي څخه د هتروزايګوس ناقل په پيداکولو د parental په دوره کې د ناروغيو په تشخيص او همدارنګه په هغه ناروغانو کې چې سايکالوژيک اعراض او علايم رامنځته کيږي د DNA د ازمويني په واسطه تشخيص کولاى شي.

د انساني ناروغيو په درملنه کې د ماليکولي بيولوژي په کار وړل:

د رشيمي ژوندپه دوران کې په هغه کس کې چې په شديدو ارثي تشوشاتو اخته وي يو نورمال جين داخلوي چې همدغه عمليه Germline thrapy په نوم ياديږي خو که نومورې کړنلاره په جسمي حجراتو کې شوي وي او په جسمي حجراتو کې داخل شي. د somatic thrapy په نوم ياديږي چې نومورې کړنلاره يوائې د recipent په عضويت باندي خپلي اغيزي کوي.

په تجربوي ډول د Adenosin deaminase انزايم د فقدان په خاطر جين تراپې تر سره شوې دی .

Recombinant enzyme replacement: د Gaucher, (هغه بڼه چې عصې سيستم پکې اخته شوي نه وي) او د ليروزوم ځيني ذخيروي ناروغيو په درملنه کې په برياليتوب سره تر سره شوي دي. چې د ماليکولي بيولوژي د ارزښت څخه ګڼل کيږي.

جين تراپي Gene Therapy

د يو نوی عجيب ناکه کړنلاری څخه عبارت دی چی د جين د Expression د لاری د ناروغيو د درملنی او مخنيوی لپاره کارول کيږي په دی ميتود کی داسي اساسي او وظيفوي جينونه عضويت ته داخليږي چی نورمال پروتينونه توليد کړي او په دايمی ډول د تشوشاتو د درملنی او مخنيوي لامل وګرځي چی نوري هڅی هم روانی دي .

جين تراپی کړنلاره :

د دی کړنلاري د ترسره کولو په منظور دوه ډوله استراتیژي موجود دی .

۱ - Exvivo کړنلاره :- په دی میتود کی د عضویت څخه ننبه شوی نسج ایستل کیږي او د هغی په بدلون یو نورمال جین په هماغه ساحه کی داخلیږي تر څو هماغه جین هلته نشونما وکړي او نورمال نسج رامنځ ته شي .

۲ - Invivo کړنلاره :- چی د جین مستقیم انتقالولو کړنلاري پنوم هم یادیږي په دي میتود کی یو نورمال جین په غیر نورمال نسج کی داخلیږي .

د جین تراپی ډولونه :

جین تراپی په دوه ډوله دي ۱ - Somatic Cell Therapy ۲ - Germ line Therapy

۱ - سوماټیک سیل تراپی :- په دی ډول درملنه کی سوماټیک حجرو کی لکه : فایبروبلاست ، اپیتل حجری ، عصبی حجری او نورو حجرو کی تراپیوتیک جین داخلیږي نوموړی جین راتلونکو نسلونو ته نه انتقالیږي .

۲ - Germ line Therapy :- په دی ډول درملنه کی یوه کنترول شوي جین په سپرم ، تخمه او یا زایگوټ کی زرق کیږي او تر اوسه پوري په انسانانو کی دغه عملیه تطبیق شوي نه دي .

د جین داخلولو کړنلاره :- د جین انتقالول په فزیکی ، کیمیاوي او بیولوژیکی میتودونو سره ترسره کیږي هغه جین چی عضویت ته داخلیږي د Gene transfer په نوم یادیږي او اړونده نسج ته یي Transduced نسج ویل کیږي د جین اتقال په دومه ډوله ترسره کیږي چی یو ته ئي Transfection او بل ته infection ویل کیږي .

Transfection څخه هدف دادی چی یو کنترول شوي جین په مستقیم ډول د DNA په مرضی حجره کی زرق کیږي. او د infection څخه هدف دا دی چي د وي ویروس د وکتور په حیث استعمالیږي چی ښه انتخابی ویروس د Retro Virus څخه عبارت دی جینی تراپی په فزیکی میتود کی Parenteral injection , Gene Gun , Aerosol څخه استفاده کیږي .

په کیمیاوي میتوده کی د Liposome , Calcium Phosphate , څخه او په بیولوژیکی میتود کی د ویروسونو ، نسجی Transplantation او Neo Organ Implantation او د انسانی مصنوعی کروموزومونو څخه استفاده کیږي .

د ارثي تشوشاتو اساسات:

د مندل تشوشات د (Mendelian disorder):

د ارثيت چوکات د لمړی ځل لپاره په ۱۸۲۵ – ۱۸۲۲ م کال کی د Gregor mendal له خوا رامنځ ته شوه . او کله چي په ۱۹۱۵ کال د Thomas Hant morgan په واسطه د کروموزوم تيوري رامنځ ته شوه نو د مندل نومورړی قانون د وراثت د اساس په حيث کيښودل شوه چی نومورړي وراثت د مندل وراثت ، منډل جنتيک ، منديليزم او مونوجنيک وراثت په نوم هم ياديږي مندل په ۱۹۲۵ کال کی چی په يو بڼ کی کارکولو او د نخودو په نبات کی خپل تجارب مشاهده کړ او د نخودو ۲۹۰۰۰ زره نباتات ئي کرلي ؤه چی په هغی کی ډول ډول نسلونه او ځيري(Phenotype) مشاهده کړه او خپل مشاهدي ئي وليکلی چی نن د ارثيت د قانون په حيث وپيژندل شو

هغه فزيکی منظره(trait)چې په DNA کې (Germ line) ميوتشن له کبله منځته راځي د (single gene inheritance) Mendelian inheritance، په نوم ياديږي . په انسانانو کې د (۸۰۰۰) اته زره څخه ډيری ناروغتيا وي پيژندل شوي دي چي د Single gene inhertance د تشوشاتو له کبله رامنځته شوي دي څرنګه چې نومورړي تشوشات د لمړي ځل لپاره د Gregor Mendel لخوا رامنځته شوه نو ځکه د هماغه په نوم يا دشوي دي (۸).

د يو قانون له مخې د اوتوسومل سنګل جين تشوشات د مندل د قوانينو تابع او د هغې د بنسټونو څخه ملاتړ کوي. په لنډ ډول سره د نسلونو په منځ کې جنتيکي دtrait د ,segregationاو independence په بيلو بيلو ځانګو ولاړ دي .

سګريګجيش د هغه پروسي څخه عبارت دي چي د ګاميټ د جوړيدو په وخت کې جينونه جوړه ، جوړه کيږي . او هر ګاميټ په يواځني ډول د هر يوه جوړه جينونو کاپي تر لاسه کوي . چې د جينونو نومورړي کاپي د اليل (Allele) په نوم ياديږي.

Independence، هغه پروسه ده چې په هغه کې په ازاد ډول د مختلفو اليلونو جلاوالی صورت نيسي . Mendeline inheritance in man، چې په Victor mckusisc Cotalog کې راغلی

دي . د ۱۰۰۰۰ (لس زره) څخه ډيرى ناروغتياوې پکې ځاى په ځاى شوي دي چي اوتوسومول ډومينانټ، اوتوسومل رسيسيف ،اکس لنگ ډومنانټ ، اکس لنک رسيسيف او y. link تشوشاتو له امله رامنځته کيږي (۷).

د دې لپاره چې د مندل د ارثيت په تشوشاتو پوه شو نو لازم دى چي د ارثيت پوري اړونده ځنې اصطلاحات چې په لاندي ډول د ترمينالوژي تر عنوان لاندي بيانيږي معلومات تر لاسه کړو (۷).

ترمينالوژي:

هو موزايګوس: هغه حجره چې په خپل ځانګړي لوکس (locus) کې ورته اليل ولري د هوموزايګوس په نوم يادېږي (۷).

هغه اليلونه چې د يو ډول څيرو لپاره کوډ (codes) انتقالوي د هوموزايګوس د حالت په نوم يادېږي (۵).

د دې لپاره چې د اوتوسومل رسيسيف په تشوشاتو کې د ناروغۍ نښې او ګلي رامنځته شي. نو ضروري ده چې د دواړه مور او پلار د جين کاپي ګاني غير فعال شي چې د هوموزايګوس د حالت يوه نمونه بلل کيږي. (۷).

هتروزايګوس: هغه حجره يا ارګانيزم چې په يو جنتېکي لوکس کې ورته اليلونه ونلري د هتروزايګوس په نوم يادېږي. (۷) .

هغه اليلونه چې د ګڼ شمير ټاکل شوي جنتېکي ځانګړتياوي لپاره کوډ انتقالوي د هتروزايګوس په نوم يادېږي (۵).

د اوتوسومل ډومنيانټ په حالاتو کې د جينونو يوه جوړه غير فعال او بله جوړه يې فعاله وي نو له همدې امله ناروغتياوې رامنځته کوي هغه کس چې د رسيسيف ګډ وډيو لپاره هتروزايګوس ووسي کيداى شي چې کلينيکي نښې او ګلي رامنځته نشي.

ډومينانټ (Dominant) او رسيسيف (Recessive:):

که چيري يو اليل د هترازويګوس په حالت کې هم وي او په کلينيکي ډګر کې خپله نښه او تظاهرات رامنځته کړي د Dominant gene يا ډومينانټ کرکتر په نوم يادېږي او هغه اليل چې په خپل کلينيکي نښې رامنځته نکړي حال دا چې د بل والد اليل نورمال هم وي د recessive جين په نوم يادېږي.

رسيسيف جينونه هغه وخت د يو ناروغۍ کلينيکي څرګندونې د ځانه راښيي چې په دواړه کروموزومونو کې د نوموړي جينونو جوړه موجود وي (د هوموزايګوس په حالت کې وي) او يا دا چې ځانګړي غير نورمال جين دواړه مور او پلار څخه په ميراث ا نتقال شوي وي (۵).

جينوټايپ (genotype) : د يو کس جنتکي جوړښت ته جينوتايپ ويل کيږي (**۵**).

فنوټايپ : (phenotype) د يوکس کلينيکي يا ظاهري نښې او ځرګندونې ته فنوټايپ ويل کيږي يا د يو کس د جينوټايپ ځرګندونې ته فنوټايپ ويل کيږي (**۵،۷**). کيداي شي نوموړي فنوټايپ د چاپيريال په واسطه بدلون ومومي او فنوټايپ د يو کس د جوړښت او دندو ماهيت (ځيره، جسماني جوړښت ، د اعضاوو جوړښتونه، بيوشميک او فزيولوژيک خوی او خاصيتونو) څخه عبارت دي (**۵-۷**).

Pliotropy کله چې په يو اليل کي ميوتشن رامنځته شي او هغه په مختلفو انساجو او اعضاوو کې مختلف او پراخه ځرګندونې او بدلونونه را منځته کړي دپليوتروپي په نوم ياديږي د نمونې په ډول په Marfan سندروم کې يوه ميوتشن . په fibrilline genes، کې پيښيږي خو د وجود مختلفي غړي لکه اسکليټ ، زړه ، سترګې او نوري غړي اخته کوي (**۷**).

Penetrance دهغه وګړو تناسب ته ويل کيږي چې د خپل جينوټايپ مطابق د فنوټايپ لرونکي وي او دغه نسبت د (۰-۱) يا (۰-۱۰۰) % په منځ کې وي که چيري يو ټولګی وګړي نظر خپل جينو ټايپ ته په سلو کې سل د فنوټايپ ځرګندونې وکړي د Complete Penetrance په نوم ياديږي او که چيري نوموړي وګړي څخه ځنې کسان نظر خپل جينو ټايپ ته خپلي فنو ټايپ ښکاره نکړي د reduced Penetrance په نوم ياديږي .

Expressivity: که په يو شمير وګړو کې ورته ميوتانټ جينو تايپونه موجود وي خو د فنو ټايپونو درجې او شدت سره توپير ولري د Expressivity په نوم ياديږي کيدای شي چي د يو کورنۍ غړو په منځ کې د Expressivity ډير توپير موجود وي. په يو کورنۍ کې Expressivity د يو شمير فکترونو پوري اړه لري لکه epistasis، چاپيريال ، anticipation ، فنوکاپي شتوالی ، موسيسيزم ، او چانس (sochestic factors) . بايد يادونه وشي چې د پورتنيو لاملونو برسيره د

کورنۍ په منځ کې Expressivity د اليليک او Locus gene د هتروجنټي له امله هم منځته راځي (**۷**). .

جنتيک هتروجنټي: که ګڼ شمير ميوتشونه پيښ شوي وي ليکن داسي فنوټايپونه رامنځته کړي وي چې

د طبيت (tradition) له نظره دومره اندازه سره ورته وي چې يوائې ديوې ناروغۍ خواته فکر وشي . د دې يوه ښه نمونه وينه لږي (انميا) او دماغي وروسته پاتې والي (mental retardation)، څخه عبارت دي .

جنټيک هتروجنټي په دوه ډوله دي locus hetrogenity او **Hetrogenity** allelic: لوکس هتروجنټي: که په ډېرو جنټيکي لوکس (locus) کې ګڼ شمير ميوټشنونه رامنځته شي مګر يو ډول څرګندوني (فنوټايپ) رامنځته کړي د لوکس هترو جنټي شي په نوم يادېږي. او يا فنوټايپونه يې دومره سره ورته وي چې يوائې د يوې ناروغۍ خواته فکر وشي لکه د sunifilipo syndrome (MPs. II, A.B.C ., D)

نومړي ناروغي د څلورو مختلفو انزايمونو د نشتوالي له کبله منځته راځي ليکن د يو شانته فنوټايپ لرونکي دي او داسي فکر کيږي چې يو ډول ناروغي ده .

اليليک هتروجنټي: که په يو لوکس کې ګڼ شمير ميوتشنونه رامنځته شي ليکن يو فنو ټايپ دځانه څخه څرګند کړي د اليليک هترو جنټي په نوم يادېږي د نمونې په ډول د سسټيک فايبروزس په ناروغانو کې مختلف جنټيکي بدلونونه موجود وي لکه: هوموزايګوسيټي په معمولي ډول په ∇ F 508 mutations او a R 11V H mutation. چې وروستنې ميوتشن کې يو پيچلي هتروزايګوسيټي څرګندونې کوي

Phenotypic hetrogenity (کلينيکي هتروجنټي): کله چې په يو لوکس کې ګڼ شمير اليليک ميوتشنونه پېښ شوي وي او د يوه څخه زيات فنوټايپونه

رامنځته شي د فينوټايپيک هتروجنټي په نوم يادېږي يوه ښه نمونه يې د collagen II gene

ميوټيشنونه دي چې د هغې له کبله kniest dysplasia, hypochondrogenesis

Spondylo epiphyseal dysplasia congenita او د stickler سندورم د ځيني ډولونو څخه عبارت دي. همدا رنګه ګڼ شمير ميوټشنونه په Fibroblast growth.

Factor receptor II (FG FR II) کې د cranio synostosis د مختلفو تشوشاتو سبب کيږي چې په نومړي تشوشاتو کې Crouzon syndrome , pfiffer Jackson weiss syndrome syndrome او apert syndrome شامل دي نومړي سندرمونه د کلينيک له نظره يو د بل څخه توپير

لري چې په یو جین single gene کې د مختلفو جنتیکي میوتشنونو له کبله منځته راځي.

heredity Pattern: (د ارثیت نمونې):

اوتوسومل ډومینانټ:

که چیري د غیر نورمال جین یوه کاپي د یو کس په یوه اوتوسوم کې موجود وي د اوتوسومل ډومینانټ په نوم یادیږي (۸).

په اټکلي ډول د پنځه زره (۵۰۰۰) څخه ډیرې ناروغۍ د اوتوسومل ډومینانټ د تشوش له کبله ر امنځته کیږي چې ځني خفیف لکه polydactyly او ځني یې شدید او وژونکي دي لکه osteogenesis imperfecta (۸).

اوتوسومل ډومینانټ د لاندینو ځانګړتیاو لرونکي دي.

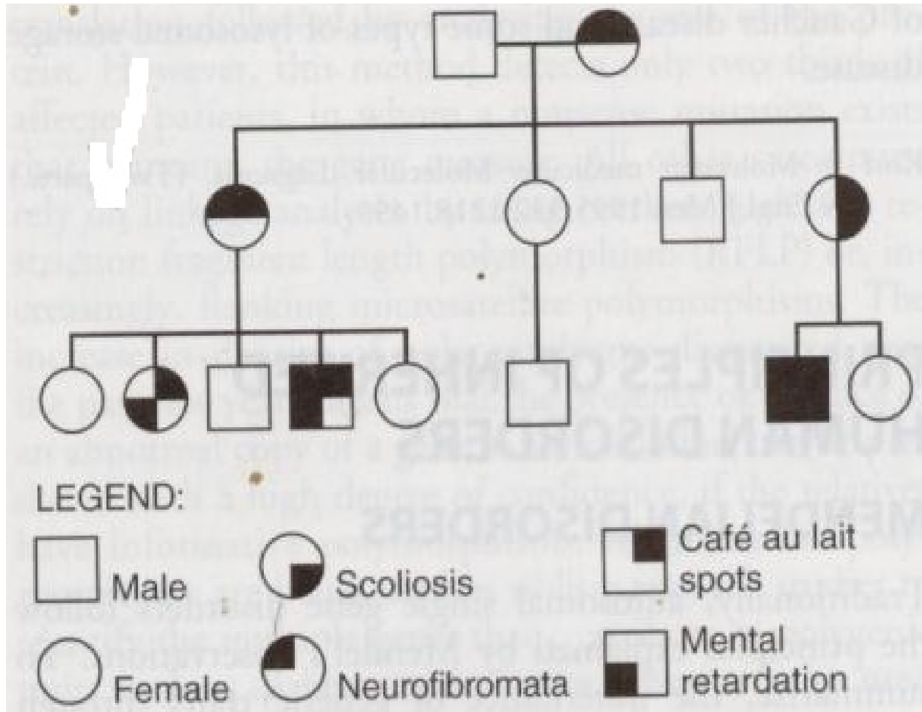
۱. په یو کورنۍ کې اخته شوي کسان د مختلفو expressivity لرونکي وي (۷).
په بشپړ ډول یې لاملونه څرګند شوي نه دي خو د تغیر شوي جینونو او د چاپیریال د اغیزو په بنسټ چې په فنوټایپ باندې وارده وي رامنځته کیږي (۱).

۲. په اوتوسومل ډومینانټ کې non penetrance ډیر زیات وي او د هغې درجه او شدت یو د بل څخه توپیر لري. (۷).

۳. نوموړي غیر نورمال جین د کورنۍ د غړي لخوا د هغوي ماشومانو ته انتقالیږي خو د نوموړي کلینیکي بڼه په دواړو وختونو کې توپیر لري د نمونې په ډول د سر ګنجې کیدل (Baldness) یو دومینانټ trait ده خو یوازې نارینه جنس پرې اخته کیږي یعني نوموړې بدلونونه یو sex limited حالت دی.

۴. د اوتوسومل ډومنانټ ارثیت عمودي بڼه لري vertical fashion چې په لاندې انځور کې ښودل شوي دي (۷).

د vertical fashion څخه موخه دا ده چې مور او پلار او د هغې ماشومان په ورته ډول سره اخته شوي وي (۱۱).



۱-۹ انځور: اوتوسومل ډومينانټ ارثيت

۵. په ځينو پيښو کې کورنۍ تاريخچه موجوده نه وي او داسي فکر کيږي چې نومړي ناروغ يو لمړنې اخته شوی کس دی چې خود په خودي ډول (بنفسهې) د يو نوي ميوتشن له کبله رامځته شوي وي او په ځني حالاتو کې نومړی ميوتشن ډير شديد وي لکه Achondroplasiaکې.

د ميوتشن درجه په هر اوتوسومل ډومينانټ تشوشاتو کې توپير کوي او ځني حالاتو کې د موتشن درجه د پلار د عمر د زياتوالی سر سم زياتيږي . داچې په ځيني حالتونو کې کورنۍ تاريخچه موجود نه وي د هغې لاملونه په لاندي ډول دي.

الف: none paternity،

ب: د penetrance کموالی او يا د والدينو څخه په يو کس کې د خفيف څرګندونې شتوالی.

ج: germ line mosaicism (په مور او پلار کې د germ cell line موسيسزم شتوالی).

چې په هغه کې بابيرۍ (recurrence) خطر زياتيږي.

جرم لاین موسایزم د اوتوسومل رسیسیف په بڼه خپلي ځانګړتیاوې ځرګند وي دا ځکه چې د جرم لاین موسایزم له کبله هغو مور او پلار چې په بشپړ ډول سره نورمال دي خو دوه ماشومان یې په نوموړي جنټکي تشوش باندي اخته کیږي د دې حالت یوه ښه نمونه د osteogenesis imperfecta type II څخه عبارت دي او لابراتواري څیړني دا راښيې چې د دې ناروغۍ په هغه پیچلي او شدید بڼه کې هم د دواړو الیلونو په بدل کې یوائي یو الیل اخته شوي وي نو ځکه د recessive تشوش په بڼه قبول شوي دي په دي ناروغۍ کې د باپیړي زیان اوو(۷ %) په سلو کې دي .

د: په اخته ناروغ کې ابنارملتې ورته بریښي خو د جنټک له نظره نوموړي ابنار ملتې سره ورته نه وي او د ارثیت په مختلفو بڼو نوموړي ابنار ملتې رامنځته شوي وي (۷) .

۵. د یو قانون له مخې د اوتوسومل ډومنیانټ په ارثیت کې د پروتینونو د جوړښت تشوشات. موجود وي لکه په Marfan سندروم کې .

۶. هغه مور یا پلار چې په دې جنټکي تشوش باندي اخته شوي وي نو د هغې ماشومان په پنځوس په سلو کې د نوموړي بارز جین د انتقالولو خطر لري دا ځرګند دی چې که په مور او پلار کې د جین Penetrance موجودوي یانه وي نوموړي جین انتقالیږي همدارنګه داخته شوي ماشومانو دناروغي شدت داخته شوي مور اوپلار دناروغي دشدت سره کومې اړیکي نلري . دنموني په ډول که (myotonic dystrophy) دناروغي جین دمور په واسطه انتقال شي په (۱۰ – ۲۰) %پیښنوکي (دجنس په نظرکي نیولو) ماشوم به د نوموړي ناروغۍ په شدیده بڼه اخته شي او برعکس که huntington دناروغي جین دپلار په واسطه انتقال شوي وي نوپه (۵ – ۱۰) % پیښنوکي ددي امکان شته چي په ماشو مانوکي دناروغي یو شدیده بڼه (regid juvinil Huntington) څخه عبارت دی رامنځته کړي که څه هم نوموړي دوه ناروغيExpansian of triplet repeat (وروسته بیانیږي) له کبله منځته راځي خونوموړي تشوش د imprinting پوري هم اړه پیداکوي .

که چیري ډومینانټ تریټ د یو نوي جین د میو تشن له امله رامنځته شوي وي په راتلوونکي امید واري کي داخته مور یا پلار په واسطه دناروغي د انتقالیدو خطر کم وي خود ماشومانو څخه د راتلونکې کسانو د خطر پیښنې پنځوس په سلو کي (۵۰ %) وي .

۸ : که چیري دکورني اخته غړي ظاهري بڼه نورمال وي نو نوموړي تشوش ماشومانو نه انتقالیږي.(۱) .

۹ : نارینه او ښځینه جنس په یوه انډول (مساویانه ډول) سره اخته کیږي (۱)

۱۰ : په راتلونکي امیدواري کي دناروغي دمخنیوي لپاره لاري چاري شته یعني که د insemination artificial او Egg donation په واسطه دناروغي مخنیوي کیږي چي پورتني کړنلاري ددي پوري اړه لري چي دمور یاپلار څخه کوم یوه کي دغیرنورمال جین لرونکي دي .

داو تو سومل ډومینانټ ځني ناروغي په لاندي ډول دي .

Marfan syndrome, Achondroplasia, Neurofibromatosis

(۲-۵) Crouzon disease , Hereditary spherocytosis

Autosomal recessive inheritance:

که چیري د اوتوسوم په دواړو جوړه جینونو کې میوتشن رامنځته شوي وي د اوتو سومل رسیسف ارثیت په نوم یادیږي (۳) یا په بل عبارت اوتوسومل رسیسیف داسي یو تشوش دی چې یوائي په هغه کسانو کې پیښیږي چې دغیر نورمال اوتوسوم د جینونو دوه کاپي ولري یعني یوه کاپي د مور څخه او بل

کاپي د پلار څخه اخیستي وي چې اخته شو ي کسانو ته هوموزایګوس ویل کیږي او ناقلینو (carrier) ته یې هتروزایوګوس ویل کیږي په اټکلي ډول سره د دوه زرو (۲۰۰۰) څخه ډیری ناروغۍ د اوتوسومل رسیسیف ارتیث تشوشاتو له امله رامنځته شوي دي (۸) .

که چیري د اوتوسومل رسیسیف ناروغې فریکونسي څرګنده وي نو کولای شو چې د Herdy winberg د فورمول له مخې د هتروزایګوس ناقل (Carrier) شمیر وټاکو چې په لاندي فورمول کې ښودل شوي دي.

$P2+ 2 pq + q2 =1$.

په پورتني فورمول کې P د الیل د یوې جوړي فریکونسي ، q د الیل د بلي جوړي فریکونسي بلل کیږي.

د نموني په ډول که د cystic fibrosis فریکونسي په سپین رنګه ا مریکایانو کې (p2) ۱:۲۵۰۰. وي نو د هتروزایګوس فریکونسي (2 pq) په لاندي ډول شمیرل کیږي .

(P2) 1:2500

P=1/50

q=49/50

2(pq)=2x1/50x49/59=1/25 یا%3.92

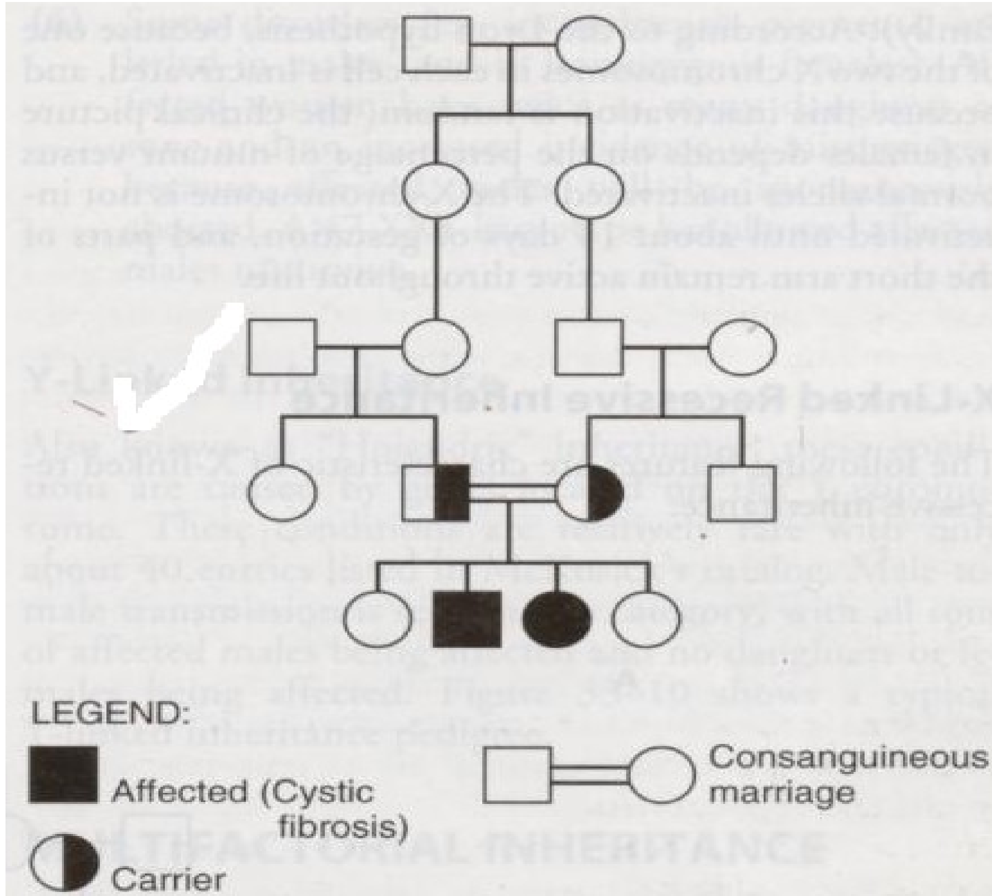
په اټکلي ډول هر انسان د یو لړ شمیر ضررناکو رسیسیف جینونو لرونکي دي خو څرنګه چې میوټانټ جینونه د لابراتواري ازمویني په واسطه نه تشخیص کیږي مګر کله چې یو کاهل (adult)هتروزایګوس کس د ماشومانو خاوند شي او ماشومان یې په نومړي ناروغۍ اخته شي بیا څرګندیږي چې نومړی کس یو هتروزایګوس ناقل دی او د ضررناک جین لرونکي دی. هغه مور او پلار چې یو د بل خپلوان وي د نومړي ضررناکو جینونو لپاره ډیر زیات هتروزایګوس ناقل وي دا ځکه چې دوی د یوه نیکه لرونکي دي (۱) .

اوتوسومل رسیسیف ارثیت د لاندینیو ځانګړتیاوو لروونکی دی.

۱. په اخته کسانو کې لړ توپیر (بدلون) موجود وي. مور او پلار دواړه ناقلین دي او د کلینیک له نظره نورمال دي پرته د Sickle cell وینه لړي ناروغانو څخه چې دوې کې ګلي او نبنې د هایپوکسیا په شتوالی کې منځته راځي.

۲. نارینه او ښځینه جنس په یوه انډول اخته کیږي.(۷).

۳. د اوتوسومل رسیسیف ارثیت په افقي ډول انتقالیږي (۷). په لاندیني انځورکې ښودل شوي دي . د افقي انتقال څخه موخه دا ده چې د کورنۍ ماشومان (خویندي او ورونه) اخته کیږي لیکن د هغوې مور او پلار د ظاهري څیري له نظره نورمال وي (۱).



۱-۱۰ انځور :اوتوسومل رسیسیف ارثیت :-سیستک فایبروزس

۴. د اوتوسومل رسیسیف حالتونه عموماُ نادر وي او په هغه صورت کې چې د وینې شریکي (consunguinity) موجود وي . په نسبي صورت سره ډیري پیښې لري. نو که چیري د ماشوم والدین یو د بل خپل وي او ناپیژندل شوي ابنار ملتې ولري د رسیسیف تشوشاتو لپاره وپلټل شي. (۷).

۵. په ډیرو پیښو کې د اوتوسومل رسیسیف کورنۍ تاریخچه موجوده نه وي (پرته د اولادونو څخه) خو په عمومي صورت سره دوهم او دریم درجه اخته شوي خپلوانو کې دا معمول دی لکه د systic Fibrosis ناروغۍ.(۷).

۶. په عمومي ډول سره د اوتوسومل رسیسیف میوټیشن د انزایمونو د جوړښت د تشوشاتو سره یو ځای وي د نموني په ډول د میتابولزم د خطایې تشوشات لکه Beta-thalasiemia، phenylketonuria او Glactosemia (**۵**).

۷.که څه هم د هتروزایګوس ناقل د فنوټایپ له مخې نورمال بریښې خو د ځینو بیوشمیک ابنارملتې لرونکي دي . لکه: Hemoglobinopathy، tay sachs disease (۱۱).

۸.که مور او پلار د اوتوسومل رسيسيف تشوش لپاره ناقل ووسي د مور په هر اميدوارۍ کې **۲۵**% ماشومان يې د اخته کيدو چانس لري ليکن **۵۰**% ماشومان يې د Carrier په بڼه زيږيږي. (۱۱).

۴. په يو شمير لږو پيښو کې چې يو ماشوم په رسيسيف تشوش اخته شوی وي او نورمال کاريو تايپ ولري نو په دې صورت کې د جينونو دواړه غير نورمال کاپي د يو والد (مور او پلار) څخه ورته انتقال شوي وي چې نوموړی حالت د Uniparental disomy څخه عبارت دي نوموړي تشوش د لمړي ځل لپاره په هغه جلۍ کې چې پسستک فايبروزس او د ودي په ځنډ اخته وو څيړل شوی وو. د نوموړي حادثې د پيښيدو فريکونسي جوته نه ده خو په هغه حالاتو چې ماشوم د اوتوسومل رسيسيف په ګڼ شمير حالاتو، غير مترقبه تشوشاتو او يا د ودې په شديد ځنډ اخته شوي وي ليدل کيږي ماليکولي ازموينه کولای شي د UPD شتوالی څرګند کړي. اګرکه د UPD لپاره predisposing فکتورونه جوته نه دي خو د بابيړي خطر په نوموړي حالت کې کم دی.
د مور عمر د نوموړي حالت په منځته راوړلو کې رول لري. (۷)

۱۰. مور د راتلونکو اميدواريو لپاره د واک لرونکې ده چې په ډيرو پيښو کې prenatal تشخيص او مصنوعي insemination په واسطه تر سره کولای شي. د اوتوسومل رسيسيف ناروغې ځني نمونې په لاندي ډول دي.

Galactosemia, phenyl ketonuria, B. thalasiemia

، Retinitis pigmentosia , Marquio diseases, Alkaptonuria

،Taysach diseases, Cystic Fibrosis, Laurence Moon biedle syndrome

او داسې نور (**۵**، **۲**، ۱) Fanconi anemai, Gaucher diseases, Canavan diseases

د اکس کروموزوم پورې اړونده ارثيت (**x linked inheritace**):

هغه تشوشات چې د x پر کروموزوم کې د جينونو د بدلون له کبله رامنځته شي د x. linked inheritance په نوم ياديږي (۱).

څرنګه چې ښځينه جنس د X دوه کروموزومونه لري نو په دې اساس کيدای شې چې ښځينه جنس هوموزايګوس او يا هتروزايګوس وي خو څرنګه چې نارينه يواځي د x يو کروموزم لري نو که چيري يو نارينه په پخپل x کروموزم کې يو غير نورمال جين ولري نو هغې ته Hemizyguos ويل کيږي چې د

دغه تشوشاتو شدت په نارینه وو کې د ښځو په پرتله ډېر زیات دي.

د lyon د فرضیې په بنسټ څرنګه چې د ښځینه جنس په هره حجره کې د x کرموزومونو څخه یو یې غیر فعال کیږي او دا چې نوموړې غیر فعال کیدل یو تصادفي یا ناڅاپي پیښه ده نو په ښځو کې د نوموړي تشوشاتو کلینیکي بڼه د دې پوري اړه لري چې نورمال د غیر فعال شوي الیل په مقابل کې څو فیصده میوټانټ جینونه شتوالی لري.

د اکس کرموزوم د امیدواري تر څوارلسو (۱۴) ورځو پورې فعال وي خو لنډه آرام یې د ژوند په ټولو اوږدو کې فعاله وي. ښځینه جنس په ندرت سره په نوموړي تشوش اخته کیږي دا ځکه چې نوموړې ښځې غیر نورمالو جینونو دوه کاپي په میراث وړي چې یوه کاپي د خپل ناقل مور څخه او دوه نور د خپل اخته شوي پلار څخه اخلي. (۷).

X, linked recessive inheritance:

یوه ښځه چې د غیر نورمال جین یو کاپي ولري او کلینیکي نښې څرګند شوي نه وي د اکس لنک رسیسیف تشوش په نوم یادیږي د (500) پنځه سوه څخه ډیري ناروغۍ پیژندل شوي دي چې د اکس لنک رسیسیف تشوش له امله منځته راځي (۸) .

نوموړي تشوش لاندیني ځانګړتیاوي لري.

۱. په دې تشوش باندې ښځینه جنس اخته کیږي او ښځینه جنس هتروزایګوس وي چې د کلینیک له نظره نورمال وي او یا سپک (خفیف کلینیک تظهارات پکې موجود وي.

۲. په یوه کورنۍ کې نوموړي ارثیت د مور لخوا د Diagonal په بڼه وي

۳. په هغه صورت کې چې ښځینه جنس ناقل وي پنځوس (۵۰) په سلو کې لوڼي ناقليني وي او پنځوس په سلو کې (۵۰%) یې هلکان د اخته کیدو چانس لري.

۴. که نارینه جنس ناقل (Carrier) وي نو ټولي لوڼي به د دې تشوش ناقلین وي او هیڅ یو هلک په نوموړي تشوش نه اخته کیږي دا ځکه چې پلار د هلکانو لپاره د Y کروموزوم لري او په دې نسبت د نارینه څخه د نارینه ته x. linked د تشوشاتو انتقال صورت نه نیسي لیکن یو استثنا شته او هغه دا ده چې UPD له کبله چې یو نادر حالت دي . هلک د خپل پلار څخه د x او y دواړه کروموزومونه تر لاسه

کړي وي .

۵. پـه ځيني تشوشاتو کې mutation rate لوړه وي.

۶. دا ډير نادر دي چې يو ښځه د دي تشوش په شديده بڼه اخته شي چې ميخانيکتونه يې په لاندي ډول دي

۷. الف: ناوړه ليونايزيشن (lyonization:):يعنې د Lyon د فرضيې مطابق د اکس کروموزومونه په ناڅاپي ډول غير فعال کيږي .

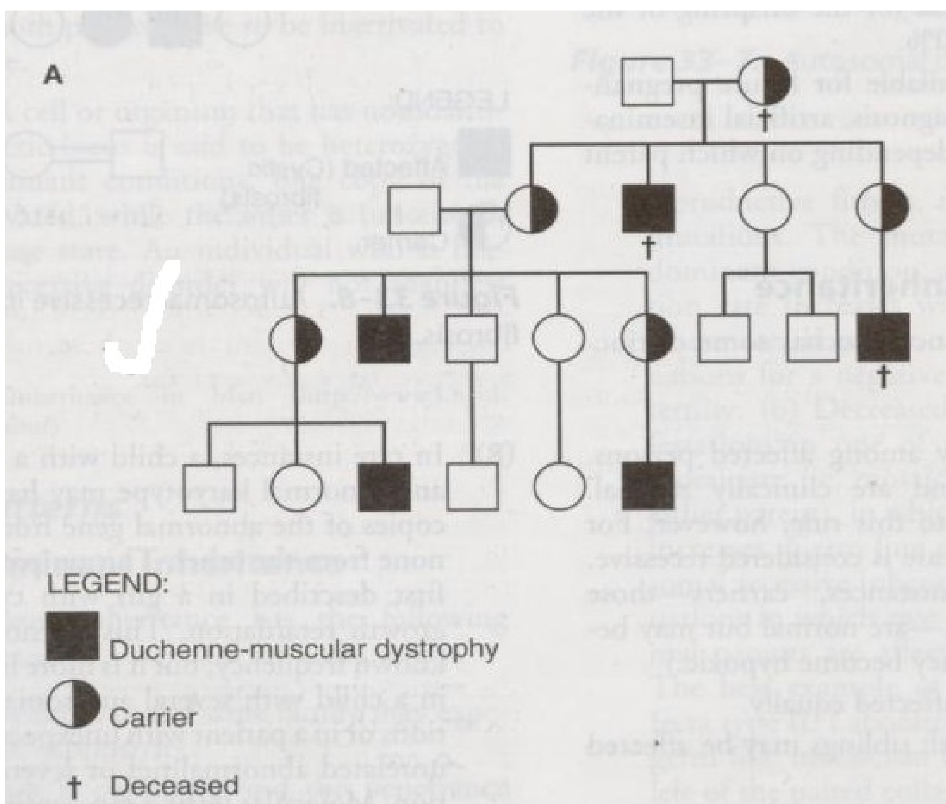
ب: 45-x-karyotype

ج: د غير نورمال جين هوموزايګوسيستي.

د: د يو اکس اوتوسوم ترانسلوکيشن او يا د اکس کروموزوم غير نورمال جوړښت چې د اکس د کروموزوم نورمال جوړښت غير فعالوي.

ه.UPD

و: Non random in activation : کوم چې د اوتوسومل جين په واسطه کنتروليږي.



۱-۱۱. انځور : اکسل لنک رسسيف ارثيت :

x. Linked recessive ناروغيو څني نموني عبارت دي له :

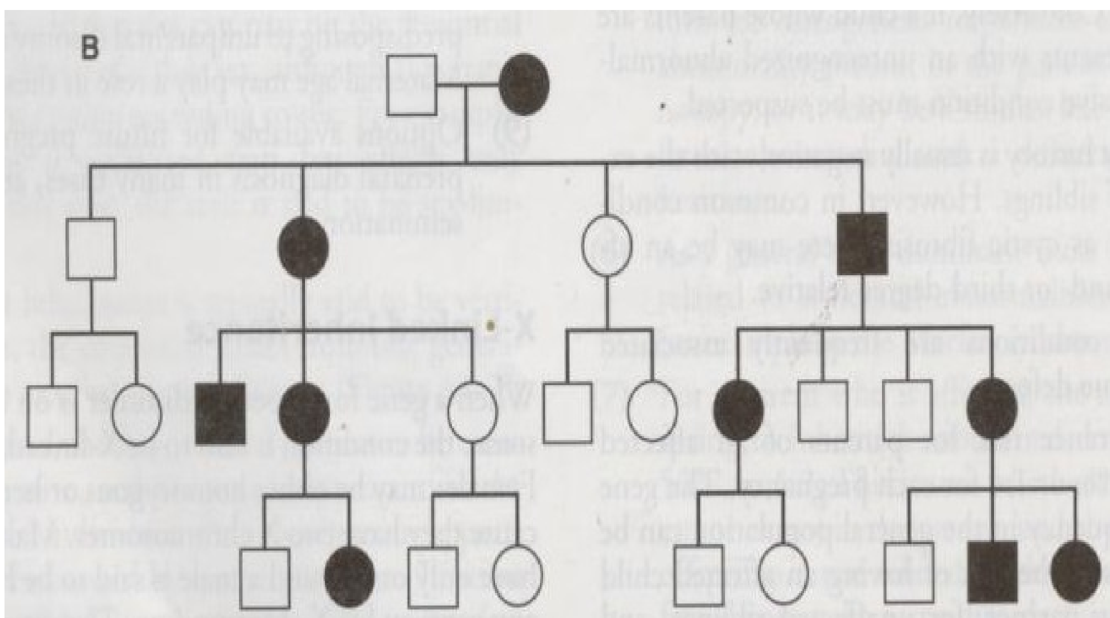
Duchen ،Glucose-6- phasphate dehydrogenase difficiency ،Haemophilia Color ، (Hunter syndrome) Mucopoly succharidosis type II ،Muscular dystrophy .(۲-۵)Ichthyosis. ،Occular Albinisim ،Nephrogenic diabetis insipidus ،blindness

اکس پورې اړونده بارز ارثيت **(x. Linked dominant inheritance)**

د x. Linked dominant د تشوشاتو پيښې د اکس لنک رسيسيف تشوشاتو په نسبت ډيرې لږې دي

۱. هتروزايګوس ښځې د اعراضو لرونکي دي او په ښځو کې دوه چنده پيښې لري ځکه چې ښځې د اکس دوه کروموزمونه لري چې په هر يوه کې يې ميوتشن پيښيداى شي.

۲.په ښځو کې نظر نارينه وو ته کلينيکي منظره ډير توپير لري



۱-۱۲. انځور : اکس لنک ډومينانټ ارثيت.:

۳. د هتروزايګوس ښځې ماشومان پنځوس (۵۰%) په سلو کې د اخته کيدو خطر لري .

۴. که پلار په نومورړي تشوش اخته وي نو ټولی لوڼې په نومورړي تشوش اخته کیږي خو زامن یې هیڅ نه اخته کیږي.

۵. که څه هم هوموزایګوس ښځې په شدید ډول په دې ناروغي اخته کیدای شي خو زامن یې د ناروغۍ خفیفه بڼه لري.

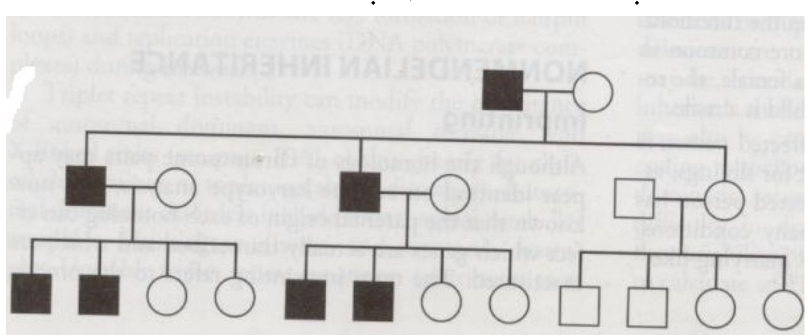
۲.ځینې تشوشات یې په نارینه او هوموزایګوس ښځو کې وژونکي وي لکه incontinentia Pigmentosa . هغه ښځې چې په اکس لنک ډومینانټ تشوش اخته شوي وي نظر د هلکانو شمیر ته د لوڼو شمیر یې دوه چنده زیات وي او د Miscarriage پیښې پکې ډیری لیدل کیږي. څرنګه چې په اخته شوي نارینه داخل رحمي موجود کې خود په خوده (بنفسهي) سقطونه پیښیږي نو ځکه نومورړي اخته میندي د ډیر شمیر لوڼو لرونکي وي خو یوائې هغه نارینه داخل رحمي موجود چې د 47xxy کاریوټایپ ولري ژوندی پاتې کیږي.

دا کس لنک ډومینانټ ځنې ناروغۍ په لاندې ډول دي.

Fragile , x, ،orofacial digital syndrome، VitD resistance rickets, Hypopasphatenia syndrome, incontinentia pigmenti, (۲، ۵).

د y کروموزوم پورې اړونده ارثیت (y. linked inheritance).

هغه ارثیت چې د y په کروموزوم کې د جینونو د تشوشاتو له کبله رامنځته شي



۱-۱۳ انځور: د Y لنک ارثیت

د y linked (Holandric) ارثیت په نوم یادیږي چې ډیري کمې پیښې لري او ۴۰ پیښې یې په MC. Kusick Catalog کې لیکل شوي دي نومورړي تشوش د نارینه څخه و نارینه ته انتقالیږي او نجونې په

نوموړي تشوش باندي نه اخته کيږي (۷).

د دې ارثيت څو نموني عبارت دي له (۱۱).

Frontal baldness, webbed toes, hairy pinna, porcupin skin.

:Multifactorial inheritance

هغه تشوشات چې په ګډ ډول د جنتيکي او محيطي لاملونو له کبله منځته راغلي وي Maltifactorial ارثيت په نوم ياديږي. ۱:۱۰۰۰ پيښې لري په اميدوارو ښځو کې Recurrennce risk د (۲-۵)% پورې دي (۳).

ځيني اخته کسان داسي بريښي چې په قطعي ډول د نورمال د نورمال او غير نورمال حالتونو تر منځ توپير نشي کيداى په لږه اندازه اغيرمن شوي وي نوموړي تشوشات د ګڼ شمير محيطي فکتورنو له امله هم منځته راځي. ملټي فکتوريل وراثت د پولي جنټک وراثت په نوم هم ياديږي خو د دوي تر منځ توپير دا دی چي په پولي جنک وراثت کي زياتر اغيزي د ډيرو جينونو له امله منځته راځي مګر په ملټي فکتوريل ناروغيو کې محيطي فکتورنو ډير اغيزمن رول لري. د پولي جنک او يا ملټي فکتوريل تشوشاتوڅو نموني عبارت دي له :

,Hirschspring disease, Cleft plate., Cleft lip, Neural tube defect

diabetis mellitus ,Congenital Hypertrophic pyloric stenosis، د زړه اسکيمک ناروغي ، هايپرټنشن ، اسکيزو فرينيا او نور .. (۵).

د ولادي نيمګړتياو شپيته (۲۰%) په سلو کې د نوموړي تشوش له امله منځته راځي نوموړي تشوشات د محيطي فکتورونو په واسطه په فوق العاده ډول سره اغيزمن کيږي لکه congenital dislocation of Hip (د حرقفي فخذی مفصل ولادي خلع) چې د Breech زيږيدنې سره زياتيږي (۱۱).

د پولي جنک يا ملتي فکتوريل ارثيت د تشوشاتو د څيړنې لپاره غبرګوني ماشومان د ازموينې لاندې نيول شوي وو او په دې کې د جنتيکي او محيطي فکتورونو اغيزي جوته شوي دي.

پولي جنک وراثت لانديني ځانګړتياوي لري

۱. د اخته کیدو چانس د اخته شوي کسانو په خپلوانو کې زیاتیږي او په هغه کسانو کې چې First degree relative وي او په خپل منځ کې خپلوي کوي risk یې زیات وي (نومو ړي کسان پنځوس (۵۰%) په سلو کې غیر نورمال جین لري) خو په لیري خپلوانو کې دغه خطر ډیر کمیږي مگر وروستنې حالت د عمومي نفوس لپاره د خطر چانس زیاتوي (جدول)

۲. د اخته شوي کسانو په کورنۍ کې د بابیړي زیان (reurrence risk) یو د بل څخه توپیر لري د نمونې په ډول که چیري په یو کورنۍ کې لمړی ماشوم د عصبي تیوب په نیمگړتیا (Neural tube defect) باندي اخته وي نو په دوهمي ماشوم کې (۲-۳) په سلو کې د اخته کیدو چانس شته او کله چې دوهم ماشوم زیږیږي او په NTD اخته وي نو په (۱۰-۱۲) پیښو کې راتلونکي ماشوم کې د اخته کیدو چانس لوړیږي. یعنې د کورنۍ د شمیر د زیاتوالی څخه وروسته نومو ړي پیښې نور هم زیاتیږي خو د single gene په تشوشاتو کې که هر څومره کسان

یا کورنۍ اخته شوي وي د بابیړي خطر د کورنۍ په نورو غړو کې هماغه یو شانته وي . (۷)

۲. که چیري د دي تشوش شدت ډیر وي نو په هماغه اندازه د بابیړي خطر هم زیات وي . لکه د Hirschsprunge په ناروغۍ کې چې که د agangionic سگمنټ اوږدوالی زیات وي په هماغه اندازه د بابیړي خطر هم زیات وي (۷).

د دې لامل دا دی چې د نورمال حالت څخه په زیاته اندازه د تشوشاتو انحراف موجود وي (۵).

۴. په دی تشوشاتو کې د جنس د اخته کیدو نسبت په یو انډول کې نه وي توپیر یې ډیر زیات موجود وي په هغه کس کې چې هغه لمړي په کمه اندازه اخته شوي وي د اخته کیدو چانس زیاتیږي او د دي څخه داسي نتیجه اخیستل کیږي چې د نومو ړي تشوش لپاره ډیرو جنټکي فکتورونو شتون ته اړتیا لري (۷) . د نمونې په ډول په پایلو ریک ستېنوزس کې د نارینه او ښځي د اخته کیدو نسبت ۱:۵ وي .

هغه ښځه چې په پایلوریک ستېنوزس اخته وي نوولس (۱۹) % په سلو کې هلکان او اوو (۷) په سلو کې لوڼې یې په نومو ړي تشوش باندې د اخته کیدو چانس لري اوکه نارینه په نومو ړي ناروغۍ اخته شوی وي د هغې پنځه (۵%) په سلو کې هلکان او دوه نیم ۲.۵% په سلو کې لوڼې په نومو ړي ناروغۍ باندي د اخته کیدو چانس لري. (۵).

۷. په هماغه اندازه چې یو کس په نوموړي تشوش اخته کیږي د هغوې ماشومان هم په ورته ډول د اخته کیدو خطر لري .

(۱_۱ جدول) : د ځینې ولادي تشوشاتو تجربه شوي احتمالي خطرونه:

ان انسفالی او سپینابای فیډا په منځنې ډول ۱۰۰۰: ۱ پیښې لري.

یو اخته شو ی ماشوم ۲-۳. %.

دوه اخته شوي ماشومان ۱۰-۱۲ %.

د مور او پلار څخه یو اخته شوی کس ۴-۵ %.

هایدرو سفالوس په نوي زیږیدلي ماشومانو کې ۲۰۰۰: ۱. پیښې لري.

کله کله د اکس لنک رسیسیف په ډول وي.

ډیر ځلي NTD سره یو ځای وي .

ځني محیطي لاملونه له امله پیدا کیږي (توکسو پلازموزس).که یو ماشوم پرې اخته شوي وي د Recurrence risk یې دي

هایدرو سفالوس ۱%.

د مرکزي عصبي سیستم ځني تشوشات ۳%،

غیر سندرومیک حنکي چاود **(Cleft plate)** او یا د شونډو د چاود **(cleft lip)** په منځني ډول سره ۱۰۰۰: ۱. پیښې. لري

یو اخته شوی ماشوم کې ۲-۴%.

د مور او پلار څخه په یو اخته شوي کس کې ۲-۴% .

دوه اخته شوي ماشومان ۱۰ %

د مور او پلار څه یو اخته شوی کس او یو اخته شوی ماشوم ۱۰-۲۰%.

غیر سندرومیک حنکي چاود ۲۰۰۰: ۱ پیښې لري

یو اخته شوي ماشوم ۲%.

دوه اخته شوي ماشوم ۶-۸%

په یو اخته شوي والدینو کې ۴-۶%

یو کس اخته شوي والدینو څخه او یو اخته شوي ماشوم ۱۵-۲۰%.

د زړه ولادي ناروغي چې ۱۰۰۰ :۸پيښبي لري.

يو اخته شوی ماشوم ۲-۳%

د مور او پلار څخه يو اخته شوی کس او يو اخته شوی ماشوم ۱۰%،

کلب فوټ Club fort ۱۰۰۰: ۱ پيښبې لري د نارينه او ښځو نسبت ۲: ۱

يو اخته شوي ماشوم ۲-۳. %.

ولادي حرقفي فخذي خلع ۱۰۰۰ :۱ پيښبي لري

(Female> Male) په ښځينه جنس کې ډيری پيښبې لري خو د ساحوي توپير موجود وي

يو اخته شوی ماشوم ۲-۱۲%.

پايلوريک ستېنوزس (pyloric stenosis):

په نارينه وو کې ۲۰۰ :۱. او په ښځو کې ۱۰۰ :۱. پيښبې لري.

Male index parent

ورور ۳/۲%.

ځوې ۲/۸.%.

خور ۳/۵%.

لور ۱/۲%.

Female index parent .

ورور ۱۳/۲%،

ځوې ۲۰/۵%.

خور ۲/۵%.

لور ۱۱/۱%.

Non mendelian inheritance:

د څو ناروغيو فنوټايپ (ظاهري څيري) هغه توپيرونو ته ويل کيږي چې په عين نمبر کروموزومونو کې د مور او يا پلار د هومولوګ کرومزومونو د منشا په بنسټ رامنځته شوي وي .

Genomic imprinting. د اليلونو د دندو موډيفيکشن ، (بدلون) ته ويل کيږي چې ميوټشن پيښ شوي نه وي ليکن په ګذري ډول د جنټيکي موادو تر منځ د دندې له نظره بدلونونه موجود وي د نموني په ډول Prader willi syndrome . او angelman syndrome چې د کلينيک يا

ظاهري څيري له نظره يو د بل څخه توپير لري . حال دا چې په دواړه سندرومونو کې پنځلسم(۱۵.)کروموزوم په افت اخته شوی وي. خو توپير يې دا دی چې د prader willi syndrome د پلارني کروموزوم څخه منشا اخيستي وي مګر angelman syndrome. د مورني کروموزوم څخه منشا اخيستي وي چې Del په دواړو کې موجود دي(۱۱) .

Imprinting اصطلاح د هغه پروسي څخه عبارت دي چې جينونه نظر د هغوې منشې ته په امتيازي ډول انتقاليږي يعنې د کوم کروموزوم جين انتقال شي (مورني که پلارنی جين) . په نورمال شرايطوکې ځانګړي

کروموزمونو شته چې د Imprinting لپاره ځانګړي ساحي لري لکه د اکس کروموزوم او د پنځلسم(۱۵) ، يوولسم (۱۱) ، او اووم(۷) اوتوسوم کروموزومونه.

د پورتني کرومزومونو په مقابل کې د هغه هومولوګ کروموزومونه کې چې جينونه په کې شتوالی لري غير فعاليږي.

د Imprinting په پروسه کې د UPD ، ډيلشن او ميوتشن له کبله خطايې رامنځته کيږي يعني په UPD کې د يو والد څخه د جينونو يو کاپي حذف کيږي) د ډيليشن له کبله د يو نورمال جين يوه برخه ضايع کيږي او د ميوتشن په واسطه هغه جينونه چې په نورمال ډول نور جينونه غير فعاليږي او انتقاليږي د خرابي او تشوش سره مخامخ کيږي.

دا چې امپرنتنګ څرنګه د ناروغۍ سبب کيږي يوه نمونه يې Beckwith wiedeman syndrome څخه عبارت دی چې د 15 p 11 په کروموزوم کې د imprinting د اغيزو له امله منځته راځي .

جنټکي انتي سپشن (Genetic anticiption :)

د حنټکي انتي سپشن د اصطلاح څخه د وراثت هغه غير معمولي بڼه ده چې د هغې اعراض او علايم د عمر په لمړنيو يا مقدمو پړاوونو کې منځته راځي او په هرو راتلونکي نسلونو کې د نومړي ناروغيو نښې او ګلي نور هم لاپسي زياتيږي .

د نومړي ناروغيو لامل د ډي اين ای د Mapping پورې اړه لري. دا ځکه چې د ډي اين ای هغه سيکونسونه چې د ميوزس د ويش له کبله انتقاليږي د دغه کاپي ګانو د زياتوالی لامل ګرځي چي نومړي پيښه د DNA triplet Expansion د پراخوالي لامل ګرځي او نومړی پراخوالی د جينونو په Expansion باندې اغيزي کوي او د ناروغيو د اعراضو او علايمو لامل ګرځي.

د DNA په ځانګړي ترايپليټونو کې د(CAG .CGG) د هغوی د کاپي ګانو د شمير زياتوالی صورت

نیسي.

:Triplet repeat پراخوالی د عصبي اعراضو او علایمو د رامنځته کیدو لامل ګرځي. په ډیره اندازه سره دغه تشوشات پرمختلونکي ځانګړتیاوې لري.

باید وویل شي چي د DNA د تراییلیټ د پراخوالي اندازه د ناروغیو د اعراضو او علایمو د شدت سره ژوري اړیکي لري. تر اوسه پورې د DNA د سیکونسونو عدم ثبات چې د میوزس په ویش کې صورت نیسي په یقیني ډول څرګند شوی نه دي خو داسي فکر کیږي چي د میوزس د ویش په موده کې د ډي این ای د جوړښت (hairpin loop) او د رپلیکشن د انزایمونو (DNA Polymerase (complex د متقابلي اغیزې له کبله رامنځته کیږي .

دDNA د Triplet repeatشوش د اوتوسومل ډومینانټ، اوتوسومل رسیسیف او د اکس لنک د ارثیت په بڼه خپلې څرګندونې کوي.

Triplet repeat: Expansion له کبله لاندیني ناروغۍ د اوتوسومل ډومینانټ په بڼه کلینیکي نښې منځته راوړي.

Myotonic dystrophy, Huntington disease. ،Spino cerebeller atrophy

د ترابلیټ اکسپنشن هغه بڼه چې د اتوسومل رسیسیف بڼه تظاهر کوي عبارت دي له: Friedreich's ataxia څخه . او په اکس لنک تشوشاتو کې ډیر معمولترین ناروغي یې د fragile x. syndrome. څخه عبارت دي.

مایتو کاندریایې وارثت : (Mitochondrial- inheritance):

د مایتو کاندریا په جین کې میوتشن د اخته شوي کس د څیري د بدلون لامل ګرځي دغه ارثي تشوش د مور لخوا ماشومانو ته انتقالیږي. او هغه ماشومان چې د یو اخته شوي مور څخه پیدا کیږي په نوموړي تشوش اخته وي، نوموړ ی تشوش ځکه د مور لخوا انتقالیږي چې مایتوکاندریا یواځي په ښځه کې موجو وي او په سپرم کې موجود نه وي د اخته شوې مور ټولۍ اخته شوي لوڼي کولای شي چې خپلو اولادونو ته دغه تشوش انتقال کړي خو زامن په دي تشو ش اخته

کیږي لیکن راتلونکي ماشومانوته انتقالولای نشي . د دې تشوش نموني leigh disease، (حرکي تشوشات ، regression

، تنفسي Dyskinesia) مایتوکاندریل انسفالوپتي، لکټیک اسیدوزس ، Stroke like (MELAS) syndrome څخه عبارت دي (۵).

د مايتو کاندريا ډی اين ای دوه کرښې لرونکې دايروي بڼه لري او د هستې د ډي اين ای څخه کوچني وي چې په سايتو پلازم کې موقيعت لري. نوموړي DNA د اکسيډيټيف فاسفوريلشن د انزايمونو لپاره کوډ انتقالوي چې نوموړي انزايمونه د ATP د توليد مسوليت په غاړه لري . مايتو کاندريايي وراثت لاندينې ځانګړتياوي لري.

۱. اخته شوي کسان د ظاهري څيري له نظره د ډير توپير لرونکي وي.

۲. نوموړي تشوشات يوائي د مور لخوا ماشومانو ته انتقاليږي.

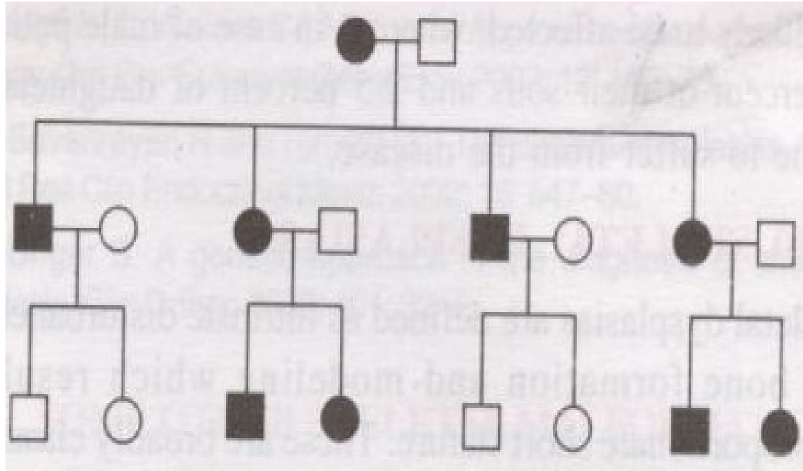
۳. د مايتو کاندريايي وراثت په تشوشاتو کې د اخته شوي کس حجرې هتروپلازميک وي . يعنې د اخته شوی کس د نورمال او غير نورمال (ميوتشن شوي Mt DNA) حجرو لرونکي وي د ناروغي د پيل موده او د هغې شدت د مور په تخمه کې د نورمال او ميوتشن شوي DNA د نسبت پوري اړه لري.

۴. هغه انساج چې ATP ته ډيره اړتيا لري په نوموړي انساجو کې په لوړه اندازه ميوتشن موجود وي لکه د CNS او اسکليټي عضلات.

۵. د عمر د زياتوالي سره د سوماتيک په حجرو کې د DNA ميوتشن زياتيږي او د بلې خوا د اکسيډيټيف فاسفوريشن په عمليه کې کموالی راځي نو همدغه علت دی چې مايتو کاندريا يې تشوشات د عمر په وروستيو مرحلو کې اعرض او علايم څرګندوي.

په مايتوکاندريايي DNA کې تشوش د Deletion او Duplication له کبله منځته راځي. مايتو کاندريايي تشوشات د ډومينانټ ، رسيسيف او اکس لنک په بڼو تظاهرات ورکوي.

څرنګه چې د مايتوکاندريايي تشوشاتو کلينيکي بڼې سره ډير توپير لري او د بلې خوا د مايتوکاندريايي ناروغيو تشخيص ګران کار دی نو ځکه د نوموړي تشوشاتو د بابيري د خطر ټاکنه او شميرنه ډير ګران کار دی



۱-۱۴. انځور مایتوکاندریایي وراثت:

کورنۍ تاریخچه او نسب نامه ، (family history & pedigree):

پیډیګري د فامیلي تاریخچې د یودیاګرام څخه عبارت دي چې د یو کورنۍ د غړو تر منځ اړیکي راښيې او باید چې د دې نسلونو نسب نامه د معلوماتو د راټولو په منظور په نظر کې ونیول شي او د نومړو نسلونو څخه معلومات واخستل شي . (three generation pedigree)،

هغه کسان چې د هغې په واسطه کورنۍ جوړیږي د proband په نوم یادیږي.

هغه پروباند چې نیمايي جنتېکي مواد پکې شریک شوي وي دلمړي درجه خپلوان د first degree) (relative. په نوم یادیږي لکه ورور ، خور، ماشومان، مور او پلار هغه پروباند چې د جنتېکي موادو څلورمه برخه پکې شریک شوي وي د Second degree relative)، (دوهمه درجه خپلوان) په نوم یادیږي لکه نیا ، نیکه ، ترور، کاکا ، لمسي، وریره، خورزه ، وراره او خوریه).

دریمه او څلورمه درجه خپلوان هغه دی چې د جنتېکي موادو اتمه او شپاړسمه برخې پکې ګډون ولري. (۱) .

په یو جنتېکي سندروم د تشخیص په خاطر د ټولو څخه لمړی د کورنۍ تاریخچې او نسب نامه په هکله د معلوماتو لاسته راوړل لازمي او ضروري دي.

چې نومړي معلوماتو د لاسته راوړلو لپاره لاندیني ټکي ارزښتناک بلل کیږي.

۱. د معلوماتو د لاسته راوړلو په خاطر ناروغ ته یو ساده لارښودنه وشي.
۲. د موضوع د څرګندونې او تعبیر په غرض د سیمبولونو په کار وړل.
۳. د خبر ورکوونکي تاریخچه او خبرو اترو څرګندونه .
۴. د موضوع لیک د هغې د منځ څخه شروع شي او شاو خوا ته پراخوالی ورکړل شي یعني د یو ګراف په بڼه ولیکل شي.

۵. معلومات د proband، د ناروغ د ماشومانو ، د هغې د مور او پلار څخه شروع شي .

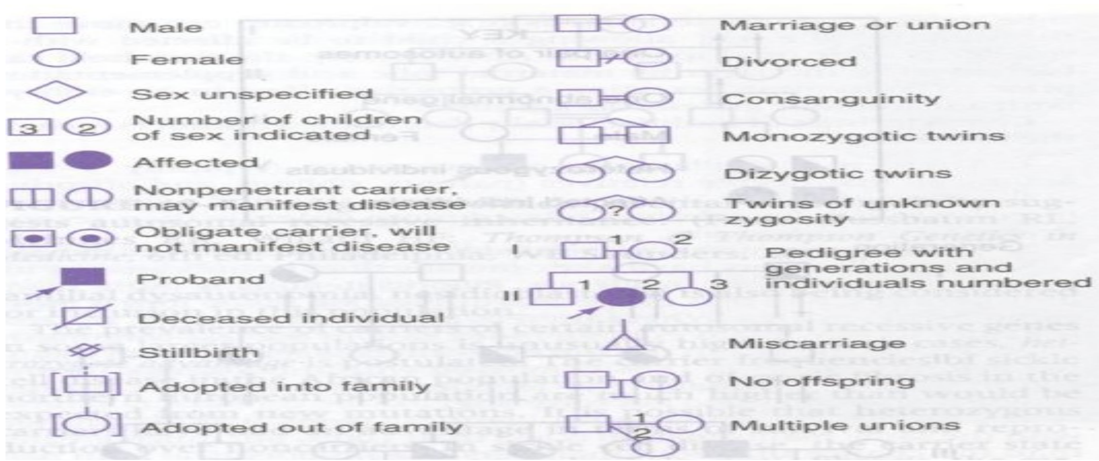
۲. تل د ويني د ګډون يا خپلولې (Consangunity) په هکله پوښتنه وکړي چې ايا تاسې (ميړه او ښځه) د مور او پلار له طرفه خپل ياستې. ؟ (په وينه سره شريک ياستې .) چې نوموړي موضوع د اوتوسومل رسيسيف د تشوشاتو لپاره د ارزښت وړ دي.

۷. په کورنۍ کې د ښځو د (Maiden name) په هکله پوښتنې وشي. چې په ځانګړي ډول د x linked تشوشاتو په رابرسيره کولو کې مرسته کوي.

۸. د کورنۍ د مور او پلار د دواړو اړخونو په هکله معلومات تر لاسه شي.

۹. د خود په خودي سقطونو ، still birth ، عقامت ، مړو کسانو په هکله پوښتنې وشي. نوموړي معلومات د وژونکي پيښو په تشخيص او همدارنګه توليدي سيستم د منځه تلو په تشخيص کې مرسته کوي.

۱۰.که دا جوته وي چې ناروغي د کورنۍ د يوه اړخ له کبله رامنځته شوي وي خو ضروري خبره دا ده چې د کورنۍ د بل اړخ په هکله هم بشپړ معلومات تر لاسه شي.



۱-**۱۵**. انځور : د نسبي شجرې معمولي سمبولونه او توري

دوهم څپرکی:

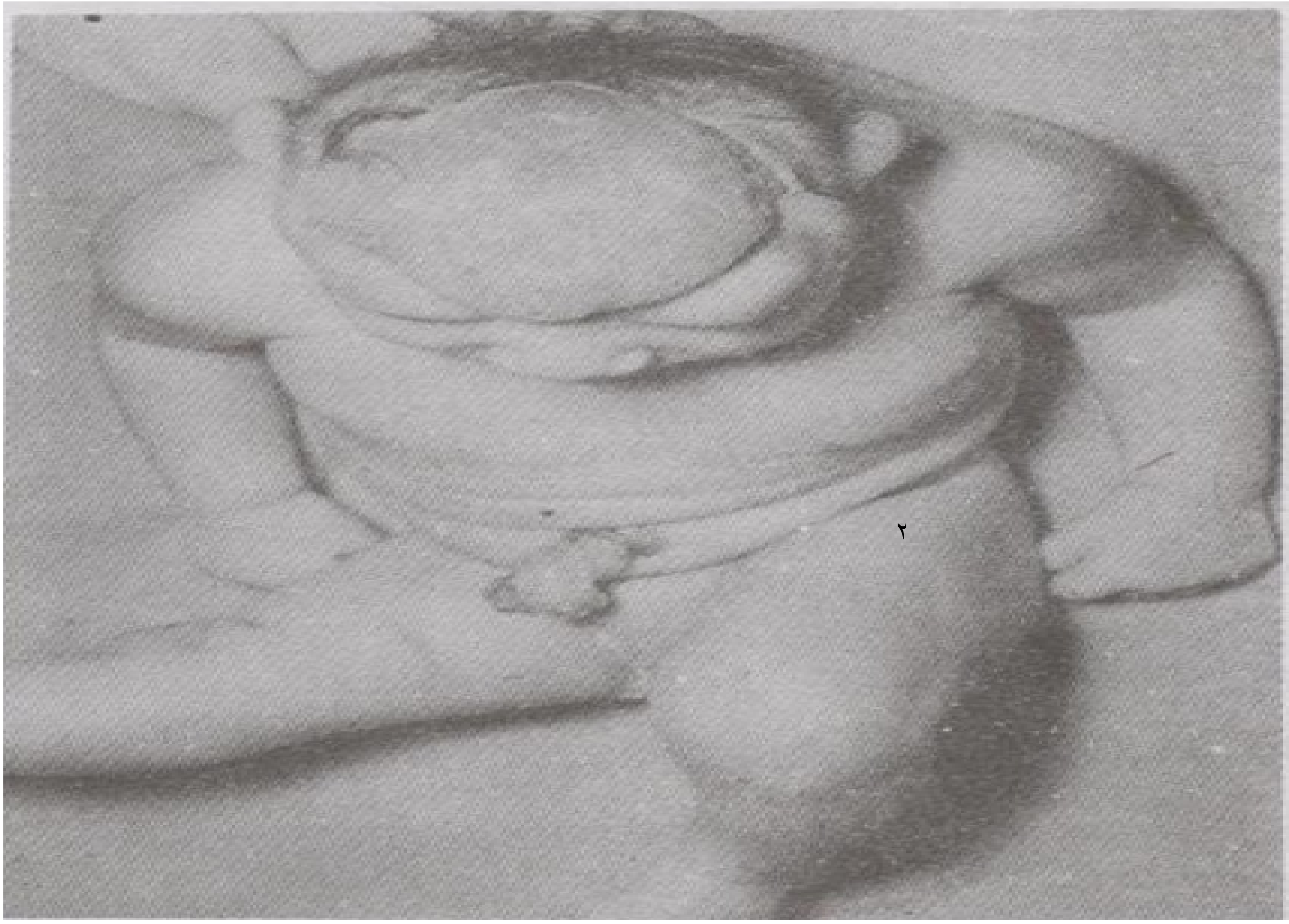
د سمورفولوژي او انساني امبريولوژي:

د سمورفولوژي: هغه علم دی چې د ماشومانو د غير نورمالو جوړښتونو څخه بحث او څېړنه کوي. نوموړی علم د ماشومانو د ځانګې يو لويه برخه جوړوي.

د کلنيک له نظره ډسمورفيک ماشومان د يو شديد رنځور نيونيټ څخه نيولي تر روغ رمټ ماشوم پورې د حدودو (range) لرونکي دي(۹) .

چې په خفيفه بڼه کې يوائې د مخ يو غير معمولي څېره موجوده وي خو شديد او وژونکي حالتونه يې هم شته دي چې د ماشوم د مړيني لامل ګرځي او په لاندي ډول دي(۱۲).

۱. ان انسفالی (anencephaly)
۲. هايدر انسفالی (hyder ancephaly).
۳. هولوپروز انسفالی (Holoprosencephlay).
۴. ديارلسم او اتلسم ترايزومي. (Trisomy18, trisomy 13)
۵. Tripoloidy
۶. renal agenesis
۷. sirinomelia
۸. Short limb dwarfism.



۹. نور راز راز حالتونه .

الف: Pterygium syndrome

ب: meckle graber syndrome.

ج: New laxova. Syndrome

که پورتني حالتونه د پرينټل په دوره کې تشخيص شي نو د نومونړي جنين سقط ورکول استطباب لري تر څو د مور ژوند د تحديد څخه وژغورل شي. (۱۲).

بايد وويل شي چې د ماشومانو دغه بحث نظر د هغوي درملنې ته د نومړي ناروغيو په تشخيص باندي ډير غور کوي او تشخيص په مشکل سره صورت نيسي ليکن نومړي ماشومان د نورو ستونځو ، بدغوريو د پيداکيدو او د هغوي د درملنې په خاطر وپلټل شي او مخکې د وخته يې درملنه وشي د نموني په ډول په stickler syndrome، کې Retinal detachment او يا Marfan syndrome. کې د ايهر توسع موجود وي چې د داسي ناروغيو تشخيص مخکې د وخته د خطر ناکو او وژونکي اختلاطاتو څخه مخنيوي کوي. همدارنګه مور او پلار ته يې ګته دا ده چې د داسې ناروغيو د انزارو په

هکله معلومات ورکړل شي او هم د راتلوونکي ماشومانو د جنتيکي ناروغيو د پيشبينۍ په هکله خبرداری ورکړل شي.

تر څو نوموړي ښځې د راتلوونکي اميدوارۍ تر څارنې لاندي وي (۹) .

ولادي نيمګړتياوي د نيونيټل د دورې د ژوند د لمړي کال د مړينو د عمده او اساسي لاملونو څخه دي .

ولادي نيمګړتياوي په ۲-۳% نوي زيږيدلي ماشومانو او ۷% غټانو کې ليدل کيږي (۷). .

ټول ولادي نيمګړتياوي د زيږيدنې په وخت کې نه څرګنديږي لکه د پښتورګي تشوشات د زړه ولادي ناروغي او يا دماغي وروسته پاتي والي چې د ژوند په وروستيو کې راڅرګنديږي. د ټولو تی رودونکي ماشومانو د مړيني شل په سلو (۲۰%) او ۱-۹ کلنۍ په عمر کې د مړيني نهه په سلو (۹%) کې د ولادي نيمګړتياوو له کبله رامنځته کيږي (۳) .

ميکانيزمونه:

ارتقايي جنتيک د Developmental genetic:

د ولادي نيمګړتياوو زياتې پيښې د يو لامل له کبله منځته نه راځي بلکه د ګڼ شمير لاملونو له کبله رامنځته کيږي نوموړي نيمګړتياوي د جنتيکي پروسي او د چاپيريال تر منځ د ناهم اهنګي له کبله منځته راځي چې په ۳۰% پيښو کې د ارتقا د تشوشاتو لاملونه پيژندل شوي دي.

د ولادي نيمګړتياوو پنځه ويشت په سلو (۲۵%) کې پيښې د کروموزومې د تشوشاتو او mutation single gene، له کبله رامنځته کيږي (۷) .

او پاتې نور لاملونه يې د مورني انتاناتو او ناروغتياوي، د رحم پوري اړونده فکتورنو او د چاپيريال د لاملونو او درملونو پورې اړه لري. د ولادي نيمګړتياوو لاملونه په لاندې ډول دي (۱) .

مونوجنيک (Monogenic).:

د زيږيدني ۷.۵ % تشوشات د مونوجنک لاملونو له کبله منځته راځي چې ځني نموني يې لاندي ډول دي .

اکس (x) پورې اړونده هايدروسفالوس (x linked hydrocephalus)

اکاندروپلازيا (achondroplasia).

Apert disease.

Treacher Collin syndrome.

کروموزومي لاملونه:

د زیږیدنې شپږپه سلو (۲%) کې شدید تشوشات د کروموزمي تشوشاتو له امله پیدا کیږي.

ترایزومي: ترایزومي ۲۱ ، ترایزومي ۱۸ ، ترایزومي ۱۳.

Xxy_Xo

ډیلشن: 4p, 5p, 7q, 13q, 18q,22qاو prader willi syndrome چې په ۵۰% پیښو کې په پنځلسم کروموزوم کې Deletion موجود وي (۱).

مورني انتانات:

د زیږیدني د تشوشاتو دوه په سلو(۲%) کې پیښې د مورني انتاناتو له امله رامنځته کیږي.

لکه داخل رحمي انتانات-

Varicella ،toxoplasmosis ، Rubella, .Cytomegalo virus, Herpes simplex .zoster

د مور ناروغي:

د زیږیدني د تشوشاتو دري نیم په سلو کې (۳.۵%) د مور د ناروغتیاو له امله پیدا کیږي

د یابتس میلتس (Diabets mellitus)

فینایل کیتون یوریا (phenyl ketonuria).

هایپرترمیا (hyperthermia).

د رحم چاپیریال (د پیښې اندازه یې څرګند نه دی).

ډیفارمشن : داخل رحمي فشار، oligohydro amnios، Clubfoot، . Congenital hip dislocation,. Torticollis. پلمونری هایپولازیا ، د ۷ عصب فلج.

Disruption: - امینوتیک بانډ، ولادي امپوتیشن ، Gastrochisis porencephally. د کولمو اتریزیا.

غبرګون ماشومان: Cojoined twins، د کولمو اتریزیا ، پور انسفالی.

محیطي فکتورونه:

Herbicide, poly chlorinated biphenyl. , سیماب ، الکول ، (۱)

پولي کلورينيټډ بای فينایل د Neonatal PCB syndrome، لامل ګرځي او متسف دي په Law birth wleaht, hyperpigmentation او د سترګې تشوشات(۴).

درملونه:

Warfarin , phentoin, Di-ethyl ,still besterol, thalodomide
Cytotoxicدرملونه ، isotretion (Vit- A) D-penicillamin، Valproic acid،

هغه پيښې چې لاملونه يې په بشپړ ډول پيژندل شوي نه وي:-

پولي جنيک د (**poly genic**.) سپينا بای فيډا، ان انسفالی ، کلفټ **پليټ**، کلفټ لپ، پایلوريک ستينوزس، د زړه ولادي ناروغۍ.

سپوراډيک سندروم کمپلس **(anomalids)**:

.VALTER syndrome, CHARGE syndrome, prune belly syndrome, pier robin syndrome

غذايي مواد : د فوليک اسيد کموالی چې د neural tube defect. لامل ګرځي (۱).

د حجرو بنستيز جنټکي پروګرامونه عبارت دي له _ د حجروي ويش تنظيم کول ، حجروي پرولفريشن (prolifration) او حجروي مړينه (Apoptosis).

د Embryogenesis. په مرحله کې حجروي پرولفريشن او Apoptosis. ډير فعاله وي که چيري د پورتني پروسو په منځ کې عدم توازن رامنځته شي د ولادي نيمګړتياوو لامل ګرځي د تدريجي تکامل په اوږدو کې د مور فوجنزس پروسه او د هغې اړونده کنترولونکي جينونه په لوړه پيمانه څارل شوي دي له همدي کبله په ټيټو ارګانيزمونو کې لکه fruit fly د (drosophila). باندي تجربي تر سره شوي دي چې نوموړي تجربي په انسانو کې هم تر سره شوي دي چې د هغې سره اړيکي لري او د نوموړي ماشي انډول جين په انسانو کې موجود او د هغې د ميوتشن له کبله په انسانانو کې د ولادي تشوشاتو لامل ګرځي. د دې يوه ښه نمونه د Pax جينونه دي چې د Drosophila په ماشي کې د سترګې په ارتقا کې د بدلونونو د راوستلو مسوليت لري.

د همدغه جين اړوند موږکانو کې چې د ۲- pax د جېن څخه عبارت دي په موږکانو کې د هغې د کوچنيو سترګو د رامنځته کيدو لامل دی ليکن که چيري د نوموړي جين ميوتشن په انسانو کې پيښ شي د پورتنيو بدلونو برسيره د Aniridia او د سترګې د قدامي چامبر (Chamber) د نورو تشوشاتو لامل ګرځي. (۷).

د حجرو متقابلي اغيزې (Cellular interaction):

هغه انګيري چې د مورفوجنزس د جنتيکي څيړنې څخه تر لاسه شوي دي دا راښيي چې د ارتقا د پرمختګ په اوږدو کې د جينونو expression د ځانګړي سلسلي او ترتيباتو لرونکي وي.

مورفوجنزس د هغه جينونو د expression پواسطه شروع کيږي چې د Transcription جينونه Encode کوي. يو شمير پروتينونه د امبريو undiffrentiated حجرو په ډی اين ای کې نښلي او نومورې حجري د ارتقا او تکامل صحنې ته استخداموي. په غوره ډول سره يو ګروپ حجري د تکامل په اخرنۍ موده کې د ځانګړي سګنالونو په مقابل عکس العمل ښيې خو د حجرو نومورې استخداموول د مجاورويا همسايه حجرو د اړيکو پر بنسټ صورت نيسي. کله چې د نومورې حجرو Developmental field په پيژندل شوو انساجو (اکتوډرم ، مينروډرم او اندوډرم) وويشل شو بيا وروسته د حجرو Migration, prolifration صورت نيسي او د نورو جينونو تفريق پذيري د هغه جينونو په واسطه صورت نيسي کوم چې هغه پروتينونه code کوې چې د د نورو پروتينونو (receptors) سره د حجروي متقابلې اغيرو له مخې سګنالونه انتقالوي.

د نومورې جينونو محصول عبارت دي له growth factor او دهغې د receptors ، د حجروي اتصال د(adhesion) ماليکولونه او د خارج الحجروي Matrix د پروتينونو څخه عبارت دي چې دواړه د تفريق پذيري لپاره ساختمانونه او موضعي سګنالونه برابروي

د نومورې فيلډ نموني چې په هغه کې لمړۍ د primed cells پرولفريشن او migration صورت نيسي او بيا د موضعي expressed growth factors او د

هغې د اخذو په واسطه يو په بل باندي پرله پسي اغيزې کوي د نومورې متقابلي اغيزې په منځ کې داسي شواهد شته او د دې څخه ځرګندونې کوي چې

نه يواځي د دغه متقابلي اغيزو له کبله ډير ولادي تشوشات پيدا کيږي بلکه سرطانونه هم منځته راځي.

هغه جينونه چې د تکامل په اوږدو کې د حجرو پرولفريشن او تفريق پذيري رامځته کوي په کټ مټ ډول د Carceno genic ميوتشن په واسطه بدلون مومي او په نتيجه کې د ولادي تشوشاتو د پيدا کيدو لامل ګرځي.

Epigenetic regulation:

که څه هم تکامل د جينونو په واسطه کنترولېږي ليکن د هغې پيل او نه بدليدنه د غير جنتکي پروسو په واسطه صورت نيسي.

Epigenetic پيښې د تفريق پذيره حجراتو د ارتقايي پروګرامونو او فزيوکيميکل چاپيريال تر منځ د متقابلو اغيزو نښې دي.

جنتکي imprinting او د DNA ميتايلشن د Epigenetic پروسي نموني دي کوم چې په ارتقا باندي اغيزي کوي ځيني جينونه د ودي په کنترول کي ارزښت لري ليکن تفريق پذيري پيښه په خود به خودې ډول په ګاميتونو کې د کيمياوي بدلونونو په واسطه کنترولېږي. د نموني په ډول هغه جين چې د ميتايل بقيه پري نصب شي

(Methylated شوي وي) هغه خاموشه پاتې کيږي او نه انتقاليږي. او دا چې بايد کوم يوه جين methylate شي د مور او پلار د جنس مطابق کنترولېږي (imprinting).

د Imprinting جينونه د expresion ځانګړي ارګانونو ته محدود دي لکه (دماغ) ليکن د ارتقا او تکامل د پرمختګ سره سم د ميتايل ګروپ له منځه ځي او د Imprinting پروسه ضعيفه کيږي.

په اوسني وخت کې څرګند شوي دي چې د Imprinting په پروسه کې مداخله د پيژندل شوي سندرومونو او ولادي تشوشاتو لامل ګرځي.

محيطي فکتورنه (Enviromental factors)

چاپيريال په غښتلي اندازکې د ولادي نيمګړتياو د پيدا کيدو سره اړيکي لري په يوه څيړنه کې چې په ۹.۳ –۱۴) ولادي cl۳۷۱۹۳۳. اميدوارو ښځو باندي اجرا شوي وو په نومړي ميندو کې ۱۱/۲ (۹۰-% تشوشاتو موجود وو خو کله چې نومړي ښځي د اميدوارو د دوو دورو په منځ کې خپل چاپيريال ته بدلون ورکړی وو نومړي نيمګړتياوي (۵۰%) راښکته شوو.

په امريکا کې د ۴ مليونه هلکانو د جملې څخه ۳-۸ % په سلو کې پيښې په عصبي ارتقايي عدم قابليت باندي اخته دي چې دغه عدم قابليت د (dysability) د ځنې جنتکي تشوشاتو (Frgile x syndrome ,) Down syndrome ځنې د perinatal anoxia او meningitis له کبله او ځني نور د دواګانو سره د مخامخ کيدو له کبله رامنځته شوي دي (الکول کوکاين).

د چاپيريال لاملونه د لانديني اغيزو په حدودو کې فنوتاپيک څرګندوني رامنځته کوي(۴).

عقامت :

خود په خودې زيانونه ا و Miscarrage	ميتابوليک dysfunction
پريمچوريتي	Cognitive dysfunction
داخل رحمي ودي ځنډ	د سږي dysfunction.
مايکروسفالی	کونږوالی
اوږده او غټې ملفارمشن	اندکراين تشوشات
ډيفارمشن	سرطان

د چاپيريال فکتورونه د دوو لارو په واسطه په رشيم باندي بدي اغيزې رامنځته کوي

۱. پلاسنتا پوري اړونده پاتوي placental dependent pathway.

۲.د پلا سنتا پوري نا اړونده پاتوي placental independent pathways.

هغه مواد چې د پلاسنتا څخه تيريږي بايد د کم ماليکولي وزن لرونکي وي، په شحم کې د حل کيدو وړتيا ولري. او نورو غذايې موادو پشان د پلاسنتا څخه د انتقاليدو وړتيا ولري.

پلاسنتا پوري اړونده پاتوي کې بايد چې نوموړي مواد لمړی په پوره اندازه د مور د ويني دوران ته انتقال شي او وروسته د پلاسنتا څخه تير شي او رشيم ته ورسيږي کاربن مونو اکسايد د لږ ماليکولي وزن لرونکي دي. اتيا نول او پولي سايکليت هايدروکاربن په شحم کې د حل کيد وړتيالري همدارنگه

polychlorinated biphenyle. په عين غلظت سره د مور او ماشوم په وينه کې موجود وي.

د پلاسنتا په نا اړونده پاتوي کې وړانگې (تشعشع) ، حرارت ، امواج او electromagnetic ساحې د زيانونه څخه عبارت دي.

وړانگه ډير تيراتوجن دي چې د دې په هکله ډيري څيړنې په هيروشيما او ناگاساکې کې د اتومي بمپ د چاوديدو وروسته پيدا شوي دي ټولي وړانگې رشيم ته زيان رسونکي نه دي راډون (Radone) او

التراويليټ رشيم ته زيان نه رسوي.

وړانګې په يواځې ډول د مايکرو سفالی او يا په مشترک ډول د شديد دماغي وروسته پاتی والي او مايکرو سفالی لامل ګرځي هغه وړانګې چې دا ميدوارۍ په (۸-۱۵) اونۍ کې په رشيم باندي لګيږي د شديد دماغي وروسته پاتي والي پيښې پکې ډيرې وي . د وړانګې هغه ټيټه اندازه چې د شديد دماغي ځنډ لامل ګرځي د sv ۰.۲. څخه عبارت دي او ټيټ ترين دوز چې يواځي د مايکرو سفالی لامل ګرځي ليکن دماغي ځنډ منځته نه راوړي د (0.19 sv 0.10sv

څخه عبارت دي چې د اميدوارۍ په (۴-۱۷). اونۍ کې ريشم ته رسيږي .

د وړانګو د لګيدو له کبله د د ماغي بطيناتو و څخه د کورتکس خواته د نيورونونو د پرولفريشن او مهاجرت په پروسه کې مداخله پيدا کيږي.

حرارت په مستقيم ډول په رشيم کې نفوذ کوي او که د اميدوارۍ لمړی ترای مستر وي نو په رشيم کې (neural tube defect) د رامنځته کيدو لامل ګرځي .

آواز (موجه) رشيم ته انتقاليږي او په رشيم کې د ولادي تشوشاتو، پريمچوريټې او کم وزنه ماشومانو (low birth weight) د پيدا کيدو لامل ګرځي (۴).

Xenobiotic (د طبعيت بهرنې مشتقات او لاملونه) د حجرو د اخذو او يا د سګنالونو د پاتوی ګانو له لارې په حجرو باندي خپلې اغيزې کوي او د حجرو دندو ته بدلون ورکوي اويا دا چې نوموړي مواد سايتوتوکسيک دي او د تکاملي پروګرامونو په پروسه کې د حجرو د مړينې لامل ګرځي او په دي ډول ارتقال اغيزمن کوي.

که څه هم د دواګانو اخذې (receptors) په رشيم او جينون کې د غړانو په شان د ورته ماليکونو او جوړښتونو لرونکي دي خو څرنګه چې د تفريق پذيري پروسه په رشيم او جنين کې ډيره فعاله وي او د بلې خوا د رشيم او جنين فزيالوژي د مچور يا پاخه ارګانيزمونو د حجرو څخه توپير لري نو ځکه فارمکالوژيک افکتور سستمونه (efector systems) هم سره توپيرلري د دي لپاره چې xenobiotic په رشيم او جنين اغيزي وکړي بايد چې نوموړي مواد د پلاسنتا څخه تير او داخل رحمي موجود ته ځان ورسوي .

هغه درملونه چې په غټانو باندې سایتوتوکسیک اغیزي لري په رشیم باندي د تیراتوجنیک اغېزي رامنځته کوي.

د چاپیریال د لاملونو اغیزې د رشیم د مخامخ کیدو د وخت او د نومونړي لاملونو اندازې پوې اړه لري .، لیکن ماغزه د داخل رحمي ژوند په ټوله موده کې د (Toxicity) لپاره وړتیا لري د رشیم په نسج کې د چاپیریال میوتیجین مواد د موسیسیزم لامل ګرځي . نومونړي بدلونونه د لیدو وړ نه دي خو د ژوند په اخري پړاونو کې د سرطانونو په رامنځته کیدو کې دخیل دي ټول هغه مواد چې د پلاسنتا څخه تیریږي په داخل رحمي موجود باندې زهرجن اغیزې نه لري د بیلګې په ډول د امیدوارۍ په دوران د Folic acid په کار وړل د ولادي نیمګړتیاوو(spina bifida) د پیښیدو چانس کموي . او د Corticosteroid په کار وړل د امیدوارۍ په موده د ماشوم د surfactant د مادې د جوړولو او هغې په افراغ کې د زیاتوالی لامل ګرځي کوم جې د سږي د کولپس څخه مخنیوي کوي (۷).

میخانیکي فکتورونه:

رشیم ډیره ارتقا او د جنین ټوله وده (growth) د امینوتیک مایع په شتوالی کې صورت نیسې که چیري د نوړي مایع فشار او د هغې اندازه کمه وي داخل رحمي ژوند د خطر سره مخامخ کوي که چیري د کوم لامل له کبله د پلاسنتا غشا په جوړیدو کې مداخله (disruption) رامنځته شي نو په رشیم کې د مجورملفارمشن (Major malfarmation.) او حتی د وژونکي پیښو د رامنځته کیدو لامل ګرځي د نموني په ډول د رشمي Distortion (د امینوتیک ډسرپشن مقدم ه سیکونس). او یا د جنین د نهایاتو سؤ تشکلات او قطع کیدل صورت نیول لکه amniotic band sequence. کې.

د مورفوجنیزس په پروسه کې جنیني حرکات د ارزښت وړ دي د جینن نورمال خوځښت د بندونو (مفاملو) د ارتقا او په مخ ، لاسونو ، پښو او د وجود په نورو غړو کې د ګونځې په منځته راوړلو کې ډیر ارزښت لري او د جنین حرکات د نومړي التواُتو ټاکونکي دي په هغه صورت کې چې د جنین عضلات ضعیف وي نو د جنین بندونه د رحم د شکل او پوزیشن مطابق ځان برابروي ځکه چې عضلې ټون پکې ضعیف وي.

کلپ فوټ (club foot) چې د لاملونو له نظره یو هتروجنس حالت دی په نومړي پیښه کې ماشوم د زیږیدو

په وخت کې د پښو سؤ شکل لري . نوموړي تشوش د مختلفو میخانیکي فشارونو له کبله رامنځته کیږي چي عبارت دي له داخل رحمي crowding د جنین د عضلاتو د ټون ضعیف والی او د جنین د عصبي سیستم د دندو غیر نورمال حالتونه.

د پورتني څرګندونې. څخه داسي بریښې چې د کلب فوټ سؤ شکل په لمړني ډول سره د ارتقا د تشوش په نسبت د پورتني ذکر شوي حالتونو له امله منځته راځي.

د جنین سرې او د پښتورګو ا رتقا په ځانګړي ډول سره د میخانیکي فشارونو په مقابل کې ډیر حساس وي. نو موړي له همدې کبله د جنین د پښتیو د ارتقا تشوشات، د امینوتیک مایع کموالی ، د جنین حرکاتو کموالی (د نفس کموالی)په مختلفو درجو د سږي د هایپوپلازیا لامل کیږي چې په دي ډول سږي نظر نورمال حالت ته ښه وده نه کوي او کوچني پاتي کیږي او د اسناخو شمیر پکې کم وي چې

نوموړې ماشومان د زیږیدو وروسته په تنفسي مشکل باندي اخته وي چې د نوموړي ماشومانو د مړینې لامل ګرځي.

پرینټل تشخیص (prenatal Dignosis):

دغه متن د (یو دسمورفیک ماشوم پلټنه او ارزیابي) تر عنوان لاندې په بشپړ ډول تشریح کیږي.

سریري ډسمورفولوژي (clinical dysmorphology):

ولادي نیمګړتیاوې د هغه سؤ تشکلاتو څخه عبار دي چې د جنټکي اویا د ارتقا یې پدیدو د بدلونو له کبله رامنځته شوي وي (۷).

کله چې یو ماشوم د جوړښت په نیمګړتیاوو اخته وي د نوموړي ماشوم د پلټنې لپاره لمړی باید نوموړی ماشوم د خپل نیمګړتیاو په نسبت په طبقو وویشل شي چې د نوموړي ماشوم په تشخیص او جنټکي implifecation کې ډیر ارزښت لري لمړی باید فکر وشي چې ایا نوموړی تشوشات ډیر شدید دي اویا که د ارزښت وړ کوم شدت نه لري نو په همدي اساس د زیږیدني نقیصې په دوه ډولونو ویشل شوي دي.

Major defect او miner defect.

هغه نیمګړتیاوې چې د عضویت په دندو او ټولنیز منل توب باندي ناوړې اغیزې ولري د

مجورډیفکټ په نوم یادیږي خو په اټکلي ډول د ټول تی رو دونکی ماشومانو لږ تر لږه (۲-۳%) د مجور ډیفکټ لرونکي وي

هغه ولادي نقیصي چې د ښکلا او داخلي درملنې له نظره کوم ارزښت ونلري د مینور ډیفکټ په نوم یادیږي جې مینور ډیفکیټ په پخپل وار سره په دوو ډولونو ویشل شوي دي .

١. مینورملفارمیشن لکه اضافي (Nipple).
٢. **Miner variant**. لکه ؛ په ورغوي کې یواځې د یو creases شتوالی.

د ټولو کسانو (۱۰%) د مینور نیمګړتیاوو لرونکي دي په هر حال کله چې یو مینورډیفکټ نیمګړتیا د یو څخه په زیاته اندازه په یو ماشوم کې موجود وي نو نوموړي ماشوم د نورو غټو نیمګړتیاوو لپاره وپلټل شي او ورسته باید جوته شي چې

ایا نوموړي ماشوم یو مجور ډیفیکټ لري او که ډیري نوري نیمګړتیاوي هم لري؟ د نموني په ډول که چیري polydactyly په یواځي ډول په یو ماشوم کې موجود وي. دا

یو شدید حالت نه دی خو که چیر ي نوموړي ولادي نیمګړتیاوو دماغي ځنډ اویا د جوړښت د نورو نیمګړتیاو سره یو ځای وي په یو سندرومیک ناروغۍ دلالت کوي .

د زیږیدنې نیمګړتیاوي د ډیری مناقشي او خبرو اترو لاندي دي خو لاندي تعریفونه د پتو جنیټک پیښو د پوهیدو او څرګندونې لپاره څیړل کیږي.

لمړنۍ نیمګړتیاوي **(primary defect)** : - لمړني نمیګړتیایو malformation په نوم هم یادیږي چې د ارتقا د غیر نورمالی داخلي پدیدو له کبله منځته راځي.

مهمي نمونې یې عبارت دي له کلفټ لپ، کلفټ پلیټ ، neural tube defect

هغه ملفارمیشن چې په یواځني ډول سره پیدا کیږي په زیاته اندازه د multifactorial وراثت له امله منځته راځي چې recurrent risk یې لږ وي او د ۲-۴% ته رسیږي.

دوهمې نیمګړتیاوې **(secondry defect)** : دغه نیمګړتیاوي د diruption پنوم هم یادیږي نوموړي تشوشات د بهرني لاملونو د اغیزو له امله منځته راځي او د ارتقا په نورمالې پروسي باندې اغیزې کوي لکه داخل رحمي انتانات ، امینوتیک بانډ د دې یوه نمونه د Cataract څخه عبارت دی چې د Rubella

د انتان له امله منځته راځي اويا د نهاياتو امپيوټشن چې د امينو نيک بانډ د occlusion له امله منځته راځي.

ډيفارميشن (Deformation) : هغه ساختمانونه چې د غير نورمال ميخانيکي فشارونو له امله منځته راغلي وي د ډيفارمشن په نوم يادېږي لکه داخل رحمي .Constriction.

د ارزښت وړ نموني يې د حرمتي فخذي مفصل ولادي خلع، د پښو Talipes

د درملنې له نظره ډيفارميشن نسبت ملفارميشن ته د ښه انزارو لرونکي دي. ډسپلازيا (Dysplasia) : هغه پروسه ده چې په انساجو ، غړو او سيستمونو کې د غير نورمالو حجراتو د organization له امله منځته راځي کيداى شي چې ډسپلازيا يو اړخيز وي لکه د نيو رونونو غير نورمال مهاجرت د Lissencephaly

لامل ګرځي او يا په پراخه ډول ډسپلازيا په انساجو کې رامنځته شوي وي لکه د اسکليټ ډسپلازيا چې دا کاندرو پلازيا Achondroplsia لامل ګرځي . د ډسپلازيا ډيري پيښې Single Gene Defect له امله منځته راځي.

پورتني پتوجنتيک پيښې چې تشريح شو د يو ډول تشوشاتو لامل ګرځي . خو لاندېني پروسې د ګڼ شمير تشوشاتو لامل ګرځي. (۹)

سيکونس(Sequence): _هغه تشوشات چې په ځانګړي ډول د يو ابتدايې لامل پسې منځته راځي د سيکونيس په نوم يادېږي ښه بيلګه يې potter sequence. څخه عبارت دي چې متصف دي په د سږي هايپوپلازيا ، Squashed Face او Talipes .

پورتني تشوشات په بنسټيز ډول د Oligohydro amniosپه تعقيب منځته راځي او اوليګو هايدروامنيوس د Renal Agenesis او Ureter obstruction له امله منځته راځي . (۹)

اسوسيشن (Association):هغه ګڼ شمير ګډ وډې چې په ناڅاپي ډول منځته راغلي وي او څرګند لامل يې جوته شوی نه وي د نموني په ډول VATER Association چې متصف دي Verteberal, anal Tracheoesophageal او Renal/Radial تشوشات.

که چيري د پورتنيو تشوشاتو څخه دوه او يا د دوو څخه زيات په يو ماشوم کې موجود وي نو ماشوم بايد د نورو تشوشاتو لپاره وپلټل شي.

فيلډيفيکټ(**Field defect**): هغه نيمګړتيا وي چي د يو امبريولوژيکي سګنال يا insult په مقابل کې د يو واحد ارګان يا سيستم عکس العمل په نتيجه کې رامنځته شوي وي د فيلډ ډيفيکټ په نوم يادېږي .

فيلډ ډيفکيټ په دوه ډوله دي ۱. مونو تروپيک Monotopic. ۲. polytopic .

هغه نيمګړتيا وي چې يوا ځې د هغې مجاوري غړي اخته شوي وي د مونو ټوپيک نقيصې په نوم يادېږي د نمونې په ډول د کعبرى د هډوکې هايپوپلازيا چې د لاس د غټې ګوتې د تشوشاتو سره يو ځاې وي .

هغه نيمګړتياوي چي د دوه يا ډيرو پراخو او بيلابيلو جوړښتونو سره يو ځاې وي د پولي ټوبيک په نوم يادېږي.

لکه د سرد کپړۍ درزونه(Sutures) چې ګوتې هم ورسره اخته شوي وي چې د Craniosynostosis په ځينو پيښنو کې نومونړى حالت موجود وي.

لکه apert syndrome او Pfeiffer syndrome .

سندروم(**Syndrome**:) د هغو تشوشاتو د مجموعې څخه عبارت دي چې د يو پيژندل شوي او ثابت لامل له کبله را منځته شوي وي د نمونې په ډول Meckle syndrome. په ثابت ډول سره متصف دي په Encephalocele ، Polycystic kidney, Polydactyly چې لامل يې په 17q کروموزوم کې د يو اتوسومل رسيسيف جين د شته والي څخه عبارت دى.

سندروم د اسوسيشن څخه ترپير لري. دا ځکه چې د سندروم لامل څرګندي وي او Consistency لري خو په اسوسيشن کې نومړي ځانګړ تياوي نه وي. (۹)

که څه هم د سندروم کلمه په پراخه پيمانه په سريري ډګر کې استعماليږي خو په هر حال د هر غير نور مال ماشوم د خوې او خاصيت ژوره څيړنه په همدي موخه ده چي نومونړى ماشوم د پورتنې ياد شوي طبقه بندي په کوم ګروپ پوري اړه لري چې د تشخيص لپاره يو ښه لاره پرانيزي.

د یو ډسمورفیک ماشوم ارزیابي او پلټنه :-

د یو ډسمورفیک ماشوم په ارزیابي او پلټنه کې لاندیني ارزښتناک ګامونه پکار دي.

۱. طبي تاریخچه.

۲. د ماشوم فزیکي معاینه

۳. لابراتواري ازمویني.

۱. تاریخچه:

کله چې د یو ډسمورفیک ماشوم سره مخامخ کیږو . باید یوه بشپړه طبي تاریخچه د ماشوم په هکله واخستل شي په ځانګړي ډول د امیدواري او دنیونیټل د دورې په هکله غوره پاملرنه وشي.

د امیدواري دوره :

مورني تاریخچه ډیر ارزښت لري او په لمړي تراي مستر کې امیدواره مور د تیراتوجنیک او Goitrogenic درملونو ، وړانګي (تشعشع) او ویروسي انتاناتو سره د مخامخ کیدو تاریخچه واخستل شي. (۱۲).

یو شمیر طبعي فکتورونه لکه هایپرترمیا(Hyperthermia) او دواګانې لکه warfarine او valproate سره د مخامخ کیدو تاریخچه.

د جنیني حرکاتو کموالي یا نشتوالی چې د Fetal aKinesia په نوم یادیږي چې په ډیرو تشوشاتو کې موجود وي ..... (۹).

جنیني حرکات اکثراً شپاړسمه (۱۲) اونۍ کې شروع کیږي . نو مور باید د جنین د حرکاتو شروع کیدل یاد داشت کړي.

په نور مال حالت کې د ماشوم حرکات په زیاته اندازه فعال او قوي وي چې د مور د ناراحتۍ لامل ګرځي. او د پلار په واسطه د لیدلو وړ وي . خو که چیري د ماشوم حرکات نور مال نه وي Neuromusucular Dysfunction باندي دلالت کوي. او یا دا چې جنیني Constrain موجود دي .چې نوموړي Constrain د داخل رحمي پیښنو له امله منځته راغلی وي. .. (۷).

د جنیني حرکاتو کموالی په Arthrogryposis او Hypotonia کې لیدل کیږي چې نوموړي هایپوتونیا مرکزي او یا محیطي منشا لري . مرکزي منشا یې

Prader willi Syndromeناروغانو او محیطي منشا یې په Congenital dystrophyاو Congenital Myopathy کې موجودي وي.

که چیري رحم غټ او فایبروئیډ وي او یا Bicarnate وي نو د ډیفارمیشن لا مل ګرځي په پریمچور ماشومانو کې د منظم انساجو تشوشات ډیر وي لکه په

Ehler Danlos syndrome ناروغان .

. د نوي زیږیدلي ماشوم د نامه (ثره) او د مور د پلاسنتا په هکله د معلوماتو راټول په تشخیص کې مرسته کوي د نموني په ډول په هغه صورت کې چې ثره یوه شریان ولري په VATER association او Sirenomellia دلالت کوي.

د یو جنین Papyraceus په امیولي یا احتشا دلالت کوي . لکه په ژوندي غبرګوني ماشومانو کې د کولمو اتریزیا او aplasia cutis ... (۹).

د رحم غیر نور مال نشونما د ماشوم په دندو کې مداخله کوي د رحم د اندازي

(Size) زیاتوالي په هایدروامنیوس دلالت کوي چې د

د جنین د عصبي تشوشاتو له کبله ، دامنیوتیک مایع د تیرولو د قدرت کموالی ، د جنین د مرۍ انسداد د کوچني کولمو د لمړنۍ برخی انسداد ، د جنین زړه عدم کفایه، د جنین Diabetis, د جني high output renal failure(۷).

په یوه امیدواره مور کې Poly hydroamnious موجودیت ډاکټر ته د ولادي نقیصي فکر ورکوي.

د پولي هايدروا منيوس پنځه ويشت (۲۵%) په سلو کې پيښې Esophageal atresia او (۷۵%) پيښې يې د اتنا عشر او جيجنوم د انسداد له کبله منځته راځي. دا منل شوي خبره ده چې د پولي هايدروامنيوس په هرو اوه (۷) پيښو په يوه واقعه کې د کوچني کولمو د پورتني برخې انسداد موجود وي ... (۱۲).

په هغه صورت کې چې د اميدوارې ښځې د رحم Size ښه وده نه وي کړي نومو ړی حالت د جنين په ضعيفه وده او يا oligo hydroamniose باندې دلالت کوي.

په جنين کې oligo hydroamniose د امينوتيک غشا د مقدم رپچر او يا د جنين د دواړو پښتورګو د عدم کفايې له امله منځته راځي. (۷).

همدارنګه اوليګو هايدروامينوس د Bilateral renal agenesis او potter face له کبله منځته راځي. (۱۲).

د ولادت شروع او د هغې د پرمختګ په هکله بشپړ معلومات تر لاسه شي . که چيرې يو Full term ماشوم د بريچ اعتلان ولري Breech presentation ولري . د رحم په تشوش او يا د جنين د مرکزي عصبي سيستم په تشوشاتو دلالت کوي .. (۷).

نيونيټل دوره:

که چيري نوي زيږيدلی ماشوم نا ارام وي او ښه شيدي ونه خوري د withdrawal Syndrome خواته فکر وشي لکه Alcohol withdrawal syndrome

که چيري نوي زيږيدلی ماشوم د شديدي هاپيوتونيا له کبله د شيدي ورکولو لپاره انفي بلعومي تيوب(NGT) ته اړتيا ولري نو د Beckwith wideman syndrome او Silver Russel syndrome باندې دلالت کوي.

که په نوي زيږيدلي، ماشوم کې هايپوکليسميا موجود وي په di-george syudrome دلالت کوي. او که هايپرکلسيميا موجود وي wideman syndrome خواته فکر وشي. (۹)

کورنۍ تاريخچه:

که چيري د پلار عمر زيات وي د يو نوي ډومينانټ ميوټشن انديښنه پيدا کوي چې دا پيښه د لمړي ځل لپاره په Apert syndrome کې خيړل شوې ده (۹).

د پلار د عمر زياتوالی د هغې په ماشومانو کې د زيږيدنې وژونکې نقيصې رامنځته کولای شي . لکه situs inversus ، ASD. VSD .

د پلار د عمر زیاتوالی (بوډا توب) او د Achondroplasia په منځته راتلو کې غبتلی اړیکي موجودي دي (۴).

د مور پر مختللی عمرد اوتوسومل ترایزومي ګانو لامل ګرځي لکه ترایزومي ۱۳.

Patus syndrome، ترایزومي ۱۸. ، (Edward syndrome) او ترایزومي ۲۱

(Down Syndrome)

په ډیر ښه شان د پلار او یا د هغې د کورنۍ د غیر معمولې ناروغیو په هکله پوښتنې وشي . د نموني په ډول هغه ماشوم چې په Sex. Link, recesive ectodermal dysplasia باندې اخته وي . د هغې مور په ضعیف ډول د غابښونو او یا د پوستکې په تشوشاتو اخته وي او یا هغه مور چې ماشوم کې یې په Lowe syndrome باندې اخته و ي د هغې مور به lens opacities تاریخچه ولري.(۹)

د سلوک (کړه وړه) بیلوونکي نښې.

ډیر ډسموفیک سندورمونه د سلوک ځیني زړه راښکونکي او عجیبانه نښې لري لکه تکرار او پر له پسې سر په خوده خبري کول چې د Echolalia په نوم یادیږي د Fragile x- syndrome په ناروغانو کې لیدل کیږي همدا رنګه د William syndromeډیر ناروغان حیرانوونکې تولنیزو مهارتونو (Skills) لرونکي دي چې

د Cocktail party manner په نوم یادیږي او داسې فکر کیږي چې نوموړي ناروغان د زکاوت هیڅ نیمګړتیا نلري. هغه ماشومان چې په angelman syndrome باندې اخته وي تل خوشحاله وي ، نامناسب او بې ځایه خاندې او د هنداري لیدلو ته ډیر لیواله وي برعکس هغه نجونې چې په Rett syndrome باندې اخته وي ډیر قاریدونکي ، تند مزاجه او مترددہ وي. نوموړې ناروغان بیلتون غواړي او په خپل سوچ او فکر کې ډو ب وي او په زوره سره خپل لاسونه یو د بل سره تاو او ورپیچي .

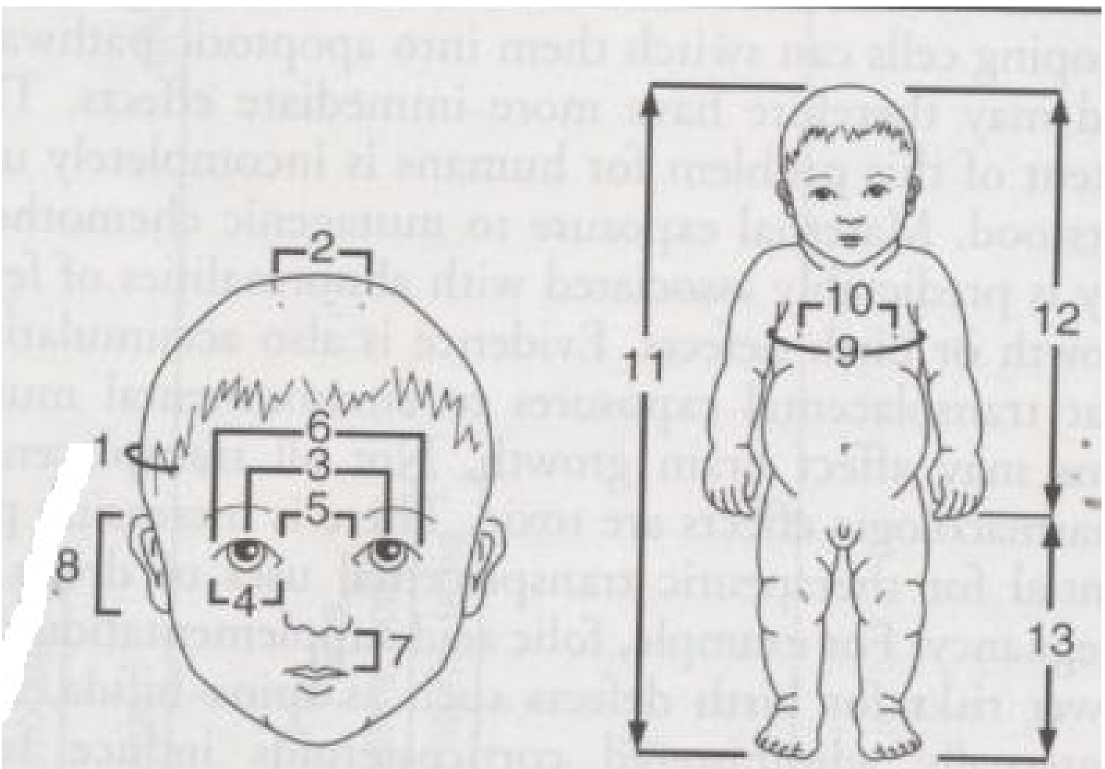
د Smith magenes سندروم اخته ناروغان د خوب او سلوک ډیر تشوشات لري نوموړي ناروغان د خپلو ګوتو څخه نوکان راباسي چې د هغوې د لاسونو او پښو د دواړو او هغوې د حرکاتو د کموالي سبب کیږي همدارنګه نوموړي ناروغان اجنبي شیان د خپلو غوږونو او پوزې په سوریو کې ننه باسي. (۹)

فزیکي معاینه (پلټنه):

د یوډسمورفیک ماشوم ډیره ژوره فزیکي پلټنه د یو ښه تشخیص په ټاکلو کې ډیر ارزښت لري بر سیره پر دي چې یو ډسمور فیک ماشوم د ورایه په نظره راځي چې غیر نورمال دی لیکن په یو شمیر نوي زیږیدلي

ماشومانو کې څيره نورمال برېښي چې هغه د نورمال فزيکي معياراتو په واسطه په ګوته کيږي نومورې نورمال معيارات او اندازه ګيري په لانديني فوتوګراف کې ښودل شوي دي چې يو ستېنډرډ واحدات را ښايې . (۷).

څرنګه چې کلنيکي پلټنه د يو دسمورفيک ماشوم په ارز موندنه کې يو مهم پل دی په دي اساس نومورې پلټنه بايد ماشوم ته خوا تورونکي او ناوړه ونه اوسي او د ماشوم د ازارولو لامل ونه ګرځي د نومورې ماشوم ارزيابي په لاندي ډول اجرا شي.



اندازه ګیري معیار	Term ماشوم (۳۸-۴۰ اونۍ)	Pretermماشوم (۲۷-۳۲ اونۍ)
	اندازه ګیري په سانتي متر	
۱.د سر محیط	۳۷-۳۲	۳۲-۲۷
۲. قدامي فانتانېل (L_W /2)	۳.۷-۰.۷	۰۰۰
۳.د pupil تر منځ واټن	۴.۵-۳.۳	۳.۹-۳.۱
۴.د ځیږمو fissure.	۲.۱-۱.۵	۱.۲-۱.۳
۵. inner canthus واټن	۲.۵-۱.۵	۲.۱-۱.۴
۶. outer canthus واټن	۷.۳-۵.۳	۵.۱-۳.۹
۷. philtrum	۱.۲-۰.۶	۰.۹-۰.۵
۸.د غوږ اوږدوالی	۴.۳-۳	۳.۵-۲.۴
۹. د ټټر محیط	۳۸-۲۸	۲۹-۲۳
۱۰. د تیونو د څوکو تر منځ واټن*	۱۰-۶.۵	۶.۵-۵
۱۱.لوړوالی (ونه)	۵۵-۴۷	۴۷-۳۹
۱۲.د بدن پورتنی او ۱۳.ښکتني سګمنټ نسبت	۱.۷	۰۰۰
۱۴. لاس(ورغوي څخه تر منځنۍ ګوتې پورې)	۷.۸-۵.۳	۵.۵-۴.۱
۱۵ .. د منځنۍ ګوتې او لاس نسبت	۰.۴۸-۰.۳۸	۰.۳۸۰.۵
۱۶. penis(د عانې د هډوکې څخه تر Glans پورې	۴.۳-۲.۷	۳.۲-۱.۸

*. د تیونو د څوکو تر منځ واټن د ټټر د محیط څخه د **۲۵%** څخه باید زیات نه شي.

۲-۲ انځور : د نوي زیږیدلي ماشوم نورمال معیارونه

د بدن عمومي جوړښت:

دیو ډسمورفیک ماشوم په پلټنه کې د ماشوم ونه، وزن او د سر محیط د تل لپاره په نظر کې وي

په یاد ولري چې سر په فامیلي ډول سره هم د مکرو سفالی او مایکرو سفالي په بڼه وي . د بدن ښکتنۍ سګنمټ(ونډه) Symphisis pubis څخه شروع او د ښپي تر تلې پوري رسیږي بایدچې د نوموړی سګمنټ تناسب د پورتني سګمنټ سره پرتله شي چې ایا نورمال دی او که غیر نورمال ؟

د ښکتني او پورتني سګمنټ نسبت د عمر د زیاتوالي سره ورو ورو کمیږي چې په لاندې ډول دي .

د زیږیدنې وخت : ۱: ۱/۷.

څلور کلنۍ عمر ۱: ۱/۲.

نهه کلنۍ عمر ۱: ۱.

تر یولس کلنۍ پورې Span اندازه نظر ونې ته لنډ وي خو که چیري د پورتنۍ او ښکتنۍ سګنمټونو نسبت په غیر نورمال ډول سره کم وي او په نسبي ډول د Span اندازه اوږد وي دغه جوړښت Marfinoid جوړښت په نوم یادیږي.

د بدن د تناظر او غیر تناظروالي په هکله پاملرنه وشي. که ماشوم چاغ وي ایا نوموړي چاغ والی عمومي دی او که موضوعي دی ؟ ایا د پوستکې لاندی شحمې نسج نشته لکه د Liupo dystrophy ناروغان .

مارفینوئید جوړښت، دو وجود غیر متناظروالي او چاغ والي په لاندیني سندرومونو کې لیدل کیږي.

مارفینو ئید جوړښت	د وجود غیر متناظروالي	هغه سندرومونه چې د مزي توب سره یو ځای وي.
Marfan syndrome	Beckwith wiedeman syndrome	Cohens syndrome. (سینې ساحه)
هوموسیستن یوریا	کروموزوم موسسیزم	Kline felter syndrome
Beal syndrome	lippel trenauny weber syndrome	Laurance. Moon biedle syndrome
Kline felter syndrome	Neurofibromatosis 1	Prader willi syndrome

کپړی (Skull):

اوږد او کم سوره سر چې د Saggital sutur د Synostosis له کبله پیدا کیږي د Scaphocephaly او یا Doligo cephaly په نوم یادیږي.

لنډ او پراخ سر چې په دوه اړخیز ډول د Coronal Suture د تړل کیدو له امله منځته راځي Brachycephaly په نوم یادیږي .

مستطیلي سر (Parallegram) سر چې په مقدم او اړخیز ډول د Coronal suture د تړل کیدو له امله

منځته راځي د Plagiocephlay په نوم یادیږي چي دا نوعه سر د داخل رحمي انتاناتو له امله منځ ته راځي .
مثلثي سر چې د میتوپیک خیاطی(Metopic suture) د مخکې وخته تړل کیدو له امله منځته راځي د Trigocephaly پنوم یادیږي.
منار (برج) ته ورته سر چې د لمبو ئید ،کرونل او میتوپیک خیاطو د مخکې وخته تړل کیدو له امله منځته راځي Turriceplay په نوم یادیږي .... (۹).
باید یادونه وشي چې د ډیرو نورمالو ماشومانو سر د Scaphoicephalyجوړښت لري (۱) .

مخ (Face):

د انسان مخ له حده زیات حیرانوونکی او پیچلی جوړښت لري چي کله کله د ماشوم مخ د لیدو سره په چټکې سره تشخیص ایښودلای شو لکه د Down syndrome د ناروغانو مخ
همدا نګه په ځینو پیښو کې د ماشوم مخ په کمه اندازه غیر معمولي بریښي چې سمدلاسه تشخیص پري نه کیږي چي نوموړي ناروغان په بشپړ ډول وځیړل شي او ژوره پاملرنه وشي بلاخره داسې ډسمورفیک سندرومونه شته دی چې د نورمال مخ او څیرې لرونکي دي.
چې د نوموړي ماشومانو لپاره ژوره ازموینه ضروري ده.
د ماشومانو د مخ نمونه په تشخیص کې مرسته کوي. د نموني په ډول ګرد مخ Round face په Down syndrome ، او cridu chat syndrome، کې لیدل کیږي

هغه مخ چې پلنه او یو اړخیزه منظره ولري په panctata Chandroplasia او Strickler syndrome باندې دلالت کوي .
اوږد مخ (Elongated face) په Fragile. X. Syndrome او congenital myopathyدلالت کوي.
squashed face , په potter sequence کې لیدل کیږي ځکه چې داخل رحمي فشار زیات وي.
مثلثي مخ چې د سر د غټوالي سر یو ځاي وي او نور واړه جوړښتونه ولري په Silver russel syndrome دلالت کوي.

تندي (Forehead):

راوتلی تندی (Boosed forehead) د Craniosynotosis په ځینو سندرومونو کې لیدل کیږي لکه Crouzon syndrome او همدا رنګه Storage disease کې لکه Hurler syndrome ، Hunter

.syndrome

که چيري Supra orbital ridge راوتلی ووسي د هډوکي په Sclerosing dysplsia دلالت کوي لکه Fronto metaphyseal dysplasia .

وړوکی او کمسوری تندی په Prader willi syndrome کي ليدل کيږي .

د تندي د پوستکي ګونځي ګونځي کيدل (furrowing) په Lissencephllay کي موجود دي .

ځيرمي او د ځيرمو فيسور . (Eylids & palpebral fissur):

که د سترګي د کري تر منځ د نور مالي اندازي څخه په زياته اندازه واټن موجود وي د هايپرتيلوريزم په نوم ياديږي چي په Fronto nassal dysplasia کي ليدل کيږي او که نوموړي واټن سره ډير نژدي وي د Hypotelorism په نوم ياديږي چي په Holoproseencephaly کي ليدل کيږي پورتني معيار د قزحيو تر منځ د واټن له مخي حسابيږي بيا دا نوموړي واټن د يوه معياري چارت سره پرتله کيږي او معلومات تر لاسه کيږي .

په هغه صورت کي چي د سترګي داخلي Canthus وحشي خواته بي ځايه شوی وي ليکن د سترګي پوزيشن نورمال وي په Wardenberg syndrome دلالت کوي.

په هغه صورت کي چي د ځيرمو فيسور د داخلي ګانتوس څخه خارجي کانتوس خواته علوي ميلان ولري د forebrain. په ضعيف نشو نما دلالت کوي . چي د Micro cephaly په حالت کي ليدل کيږي او که سفلی خواته ميلان ولري د Maxillary Hypoplasia په تشوشاتو کي ليدل کيږي لکه Rubinstin syndrome taybe او Treacher collin سندورم .

د ځيرمو لنډ فيسور په Fetal alcohol syndrome کي ليدل کيږي او اوږده ځيرمي په kabuki make up syndrome. دلالت کوي.

که د ځيرمو فيسور په افقي او عمودي محور باندي لنډ وي د Blepharophimosis په نوم ياديږي. لکه Mardin walker syndrome او

(.Syndrome , Epicanthus inversus, ,Ptosis.Blepharophimosis)BPES

د ځيږمو Ptosis په Noonan syndrome او Smith lemli opits syndrome کې ليدل کيږي.

په ځيږمو کې د Coloboma موجوديت په Treacherr collin syndrome. دلالت کوي. د سترګو تړل شوي وريځي (Synorphy) په Cornella de lange syndrome کې ليدل کيږي .

سترګه:

د سترګې د کري جسامت وټاکل شي . چې په ژوره توګه د التراسوند په واسطه ټاکل کيږي خو د قرنيي د افقي محور په واسطه هم ټاکل کيداى شي ، يعني د ۱۳ملی متر څخه لويه او ۱۰ ملي متره څخه وړوکې قرنيه په نادرو حالاتو کې Megalocornea د دماغي وروسته پاتې والى سره يو ځاي دي .

Microcorneaاو Microphthalmea په ډيرو ناروغيو کې موجود وي لکه CHARGE association، Gongenital rubella infection ا Ptosis او

.Trisomy 13

د قرنيي مکدريت په ذخيروي ناروغيو لکه Hurler syndrome او Primary ocular Malformation لکه Petters anomaly او Rieger syndrome کې ليدل کيږي.

ابي رنګه صلبيه د تی رودلو په موده کې نور مال وي خو که د انفانسي د دورې څخه وروسته په دوامداره ډول پاتې شي د منضم نسج په تشوشاتو دلالت کوي لکه Osteogenesis imperfecta .د صلبيي د Telangectasis په زيات ګمان سره په Telangectasis, ataxia دلالت کوي.

دصلبيي سليم تومورونه چې Epibulber dermoid په نوم ياديږي په Goldenhar syndrome باندې دلالت کوي.

قزحيه (Iris): ډير ښه تشخيصي معلومات ورکوي هغه کوچنې غير صباغي ښښه (Dot) چې د قزحيي د قوس په خارجي برخه کې موجود وي د Brushfield spot په نوم ياديږي او د Down syndrome په ناروغانو کې ليدل کيږي . کوچني رنګه صباغي نو ډولونه چې د Lish Nodules په نوم ياديږي په

Neurfibromatosis type I ناروغانو کې ليدل کيږي.

په سترګه کې د رنګه سګمنتونو موجوديت ته hetro choromastia ويل کيږي چې په wnarden burge syndrome کې ليدل کيږي. که په ابې رنګه Iris کې ستورى ته ورته جوړښتونه د Pupill په شا وخوا کې موجود وي يا Iris Satellete په نوم يادېږي او په William سندروم کې ليدل کيږي.

که د Iris کولوبوما موجود وي په ډير ګمان سره په CHARGE association دلالت کوي ليکن د کروموزومونو په تشوشاتو کې هم ليدل کيږي چې په لاندې ډول دي.

Wolf. Hirshhorn syndrome (۴p-)، triploidy، trisomy 13.

د Iris نشتوالي (an iridia). د WAGR Association يوه ارزښتناکه

تشخيصي نښه ده او د يوولسم کروموزوم د بشپړ انالیز استطباب را په ګوته کوي.

که Ophthalmoscop د معاينې په واسطه نور ماله ګلابي عکسه (pink reflex) موجود نه وي. د عدسيې Opacification دلالت کوي.

د Cataract ناروغي په ډيرو سندرومونو کې ليدل کيږي.

د عدسيې Subluxation اويا بشپړ بى ځايه کيدل (Dislocation) په لاندينې ناروغيو کې ليدل کيږي.

Marfan syndrome, Hormocystin urea، Weill-marchesune syndrome او د Sulfate oxidase د انزايم فقدان.

په young children کې د Retina معاينه کول ګران کار دى.

Pigmentary retinophaty په هغه older children کې چې د Retinitis pigmentosa په مختلفو بڼو اخته دي ليدل کيداى شي، همدا نګه نومړي تشوش

هغه سندرومونه چې د Catarat سره یو ځای وي retetinopathy	هغه سندرومونه چې
Chondroplasia punctata	Abetalipoprotenemia
Cockyne syndrome	Cohen syndrome
Congenital rubella	Cockyne syndrome

په ډیرو سستمیک ناروغیو کې هم لیدل کیږي.(۹)

غوږونه:

که چیري یو خط د داخلي یا خارجي Canthus د منځني برخي ته په امتداد ترسیم شي او د غوږ د pinna لوړه برخه د نوموړي خط څخه ښکته وي یا د نوموړي کرښې سره تماس ونلري . نوموړي غوږونوته low set ears ویل کیږي.

غوږونه د رشیمي ژوند په دوران کې د افقي پلان څخه د عمودي پلان په طرف د ۹۰ درجې په اندازه تدور کوي چې نوموړي تدور د غوږونو د رشمي تکامل څخه عبارت دی یعنې په یو عمومي محور باندې خلفي تدور کوي د Low set ears موجودیت د تشخیص لپاره ډیر ارزښناکه نښه نده.

د غوږونو سؤ شکل د ځانګړي سندرومونو څخه نماینده ګې کوي.

په ear lob کې د ګونځو (Creases) موجودیت د Beckwith wiedemannn سندروم د تشخیص لپاره یوه غوره نښه ده. (۹).

هغه سندرومونه چې د غوږونو د سؤ اشکالو سره یو ځای وي په لاندي ډول دي (۹).

Beal syndrome (ګونجي یا مروړلي غوږونه)

CHARGE association

Diastropic dysphalsia (cysts لرونکي غوږونه)

Golden har syndrome

Saethre. chotzen syndrome (Promenent crus) .

Townes brockes syndrome

Treacher collin syndrome.

پوزه:

Flat nasal brigde چې زين ته ورته پوزه ده په Skeletal dysplasia او ذخيروي ناروغيو (Storage disorders) ، کې ليدل کيږي هغه ميندي چې د اميدوارۍ په دوران کې Warfarin اخيستي وي ماشوم د پزې په هاپيوپالزيا اخته کيږي وړوکې پوزه په Down syndrome ، او Cornelia de lange syndrome کې ليدل کيږي که چيري د پوززې هډوکی لنډ وي او د هغې د سوري جدار بهر خوا ته وتلی وي (anteverted) په smith lemli opitz syndrome باندې دلالت کوي.

غټه او راوتلی پوزه Seckle syndrome, Robenstein taybi syndrome، او Tricho rhino phalangeal سندروم کې ليدل کيږي.

په Robenstein taybi syndrome کې پوزه د مښوکې په شان بڼه لري.

د seckle سندروم د ناروغانو پوزه غټه ليکن د هغوې مخ او سر وړوکی وي يعنې مايکرو سفالی او غټه پوزه په ناروغ کې موجود وي .

د Tricho rhino phalangeal سندروم د ناروغانو د پوزې څوکه د غوټې (Bulbous) په شانه وي .

د پوزې د Alae غاښې کيدل (Notching)، په Di-Gerge/ schprintzen سندروم کې ليد کيږي د پوزې نشتوالی په هولو پروز انسفالی کې د Premaxillary agenesis له کبله منځته راځي . په frontgonsal dysplasia کې پوزه Bifid بڼه لري چې يوا ځي د پوزې څوکه په نومورې تشوش اخته کيږي خو په شديدو حالاتو کې د دوه Nostril تر منځ يو بشپړ چاود موجود وي. (۹)

شونډې:

د شونډو غټوالی د William Syndrome، يو ځانګړې نښه ده ليکن په ډيرو ذخيروي ناروغيو کې هم ليدل کيږي . که چير ته يوه اميدواره ښځه د الکول د خوړلو سره ډيره موده مواجه شوي وي نو نومورې ماشوم د نرم Philtrum لرونکي وي .

او Cornella de lange syndrome کې Vermelion border ډير نازکه وي .

Cleft lip او کلفت پلیټ په ډیرو سندرومونو کې لیدل کیږي کله چې یو ماشوم په خپل مخ کې د کلفټ د شتوالی لپاره ارزیابي کیږي نو په هغه صورت کې چې نوموړي ماشوم کلفټ ولري د هغې په ښکتنې شونډه کې د Pits لپاره پلټنه ډیره ضروري ده ځکه چې د نو موړي Pits موجودیت په Popliteal web او Vander woude سندورم کې لیدل کیږي چې نوموړي دواړه پیښې د اوتوسومل ډومینانټ د ارثیت له کبله منځته راځي او Non syndromic یا ملتي فکتوریل منشا لري.

خوله او ژبه:

وړوکې خوله (Microstomia) په Trisomy13 او Treacher collin syndorme کې لیدل کیږي. غټه خوله (Macrostomia)په Beckwith wiedeman syndrome .کې لیدل کیږي

د خولې یوه اړخیزه غټوالی په Golden har syndrome کې موجود وي کوم چې د Maxilla او Mandibula د هډوکو د بارزي د ارتقا او نښلیدو (Fusion) د عدم کفایې له امله رامنځته کیږي .

د ژبې غټوالی (Macroglossia) په Backwith wiedenam سندروم او د ذخیروي ناروغیو (Storage disorder)، په اخري پړاو کې لیدل کیږي .

وړوکې ژبه په Pierre robin sequence کې لیدل کیږي چې د کوچني ژامې Micronathia او U بڼه ته ورته کلفټ پلیټ سره یو ځای وي چې د Mandible هډوکې د هایپو پلازیا له کبله منځته راځي او د نوموړي سیکونس سریري بڼه په stickler syndrome کې هم لیدل کیږي.

مایکروګلوزیا یا هایپوګلوزیا د Hypoglossia Hypodactyly سندروم یوه اساسي نښه ده چې د Distal ساحې (ژبه او نهایاتو) د هایپو پرفیوژن له کبله منځته راځي اوسنې څیړنې دا راښیې چې نوموړی تشوش د جنین د وعایي تشوش له امله منځته راځي او نوموړي وعایي تشوش د امیدواري د لمسې اونۍ د کوریو نیک سمپل د اختسلو له کبله منځته راځي د ژبې Lobulation چې د یو شمیر Fernulum له کبله منځته راځي په orofacial digital syndrome ، (OFDS)، کې لیدل کیږي.

د کلفټ پلیت او کلفټ لپ لاملونه .

Di george / shprintzen syndrome (تحت المخاطي).

EEC syndrome.

Meckle syndrome

Orofacial digital syndrome.

Popliteal web syndrome

Robert syndrome

Trisomy13

Vander woude syndrome (+lips pit)

Wolf hirshhorn syndrome (4p)

غاړه:

د غاړې Webbing په Turner syndrome, noonan syndrome ، Klippel feil squence ، کې ليدل کيږي

په Turner syndrome کې د لمفاوي سيستم د تکامل او د هغې د Drainage د خرابوالي له کبله Webbing رامنځته کيږي.

Branchial fistula او Branehial cleft په Broncho oto renal syndrome، کې ليدل کيږي چې نوموړي سندروم د کوڼوالي ، Periauncalar pits او Renal dysplasia سره يو ځای دي.

ټټر (Chest):

کوچني يا کم سوری ټټر د اسکليټ ډسپلازيا يو شديده بڼې څخه نماينده ګې کوي لکه Geune thoracic dystropy او Spondylo casto dysustosis کې په Poland yndrome کې د Pectoralis major عضله په يوه اړخيز ډول موجود نه وي چې د Ipsilateral کې د لاس د هايپو پلازيا او syndactyly سره يو ځاې وي د قص د هډوکې د ښکتني برخې ننوتلی حالت ته Pectus excalltun ويل کيږي چې په Homocystime او Marfon syndrome کې ليدل کيږي .

د قص د هډوکې راوتلی حالت د Pectus carinatum په نوم يادېږي چې د اسکليټ په ناروغيو کې(kyphosis) ليدل کيږي لکه د Marqulo syndrome . ډال (سپر) ته ورته ټټر چې د تيونو تر منځ د زيات واټن لرونکي دي په Turner syndrome کې ليدل کيږي.

ګيډه :

د ثري (نامه) فتق او فوق الثروي ناحيې Diverication په ځوانو ماشومانو کې ډير ليدل کيږي مګر کوم تشخيصي ارزښت نه لري.

د Examphalus موجوديت چې د Omphalocele په نوم يادېږي.

په ځانګړي ډول او يا د نورو سندرومونو سره يه ګډ ډول منځته راتلي شي چې د دې ښې نموني د Bekwith wiedeman syndrome: او Tisomy18 څخه عبارت دی.

او تقريباً پنځوس په سلو پيښو کې (۵۰%). په داخل د رحم کې تشخيص کيږي.

Hepato spleenomegaly ذخيروي ناروغيو کې ليدل کيږي او همدار نګه د ?Noonan syndrome (۲۵%) په سلو پيښو کې غير واضحه Hepoto spleenomegaly ليدل کيږي.

تناسلي سیستم:

د تناسلي سیستم تشوشات په ډیرو سندرومونو کې لیدل کیږي Hyppspadiasis په لوړه کچه د smith lemal opitz سندورم او WAGER

Association په ناروغانو کې لیدل کیږي همدارنګه نومورې نقیصي د کروموزمونو په تشوشاتو کې هم لیدل کیږي.

Micropenis او Cryptorchidisim په ډیرو تشوشاتو کې لیدل کیږي.

که چیري د یو ډسمورفیک ماشوم ګاریو تایپ د نارینه اوسي مګر فنوتایپ یې د ښځینه جنس څخه وي په Componelic dysplasia دلالت کوي او نومورې د سپلازیا په Down droth syndrome. او Smith lemal opetz سندروم په دوهمې نوعه کې لیدل کیږي پوړني ته ورته سکروټیم د (Scrotum) چې د هغې کونځې او التوائت د penis په تنه (Shaft) باندې راتاو شو وي په aurs kog syndrome باندې دلالت کوي چې د نومورې سندورم نښې عبارت دې له Bradydactyly, hyperteloresim په نجونو کې د ډسمور فولوژي له نظره د هغوې د تناسلي ناحیې پلټل سخت کار دی او کوم مناسب کار هم نه دی.

د Hydrometocolpos شتوالی په زیاتره پیمانه د Mc Kusick kaufman syndrome څخه نماینده ګي کوي چې نورې نښې یې د Pulydatyly او د زړه سیانوتیک ولادي ناروغي څخه عبارت دي.

Hypgenitalisim لاملونه په لاندې ډول دي.

CHARE association

Robinow syndrome

Meckel syndrome

Septo optic dysplasia

Nooman syndrome

Smith leml. Opitz syndrome

Prader willi syndrome

Triploidy

Trisomty13

اندامونه **Limb**:

د Proximal په برخه کې د اندامونو لنډوالي ته په Rhizomelic منځنې برخه کې Mesomelic او په distal برخه کې د acrumelic په نوم یادیږي .

که د اندامونو لنډوالي په یو اړخیز ډول (متناظر) موجود وې د اسکلیټ په دسپلازیا دلالت کوي. په ځانګړې

ډول د یوه اندام تشوش په ډیرو سندرومونو کې لیدل کیږي د نمونې په ډول د کعبري د هډوکې نشتوالی د وینې او د زړه د تشوشاتو سره یو ځای وي.

په Mode lange defarmiting کې د لاس بند د Dinner ferk منظره ځانته غوره کوي چې Ulna د هډوکي د قسمي بې ځایه کیدو له امله منځته راځې چې په Turner syndrome او Leriwill dyschondrostosis سندرومونو کې لیدل کیږي.

د وصفي (Patella) د هډوکې نشتوالي په Nail patella syndrome ،

Popliteal web syndrome او trisomy8 mosaisicism کې لیدل کیږي.

د کعبري د هډوکې دسپلازیاهایپوپلازیا لاملونه:

۱. که د وینې د تشوشاتو سره یو ځای وي

.(TAR) thrombocytopenia absent radi . AGSE syndrome. Fanconi anemia

۲. که د زړه د تشوشاتو سره یو ځای وي .

Aas syndrome

Holt oram syndrome

Trisomy18.

VATER association

لاسونه او پښې:

د لاسونو او پښو معاینه کول ډیر ارزښت لري. او د مختلفو تشوشاتو څخه ښودنه کولای شي.

د پښو او لاسونو د ګوتو تشوشات په لاندې ډول دي.

|Arachnodactyly (اوږده او نرې ګوتې)

Brachydactyly (لنډه ګوته)

Comptodactyly (قبض شوي ګوته)

Clinodactyly (د منځنې په شان تاو شوي ګوته)

Macrodactyly (غټه ګوته)

Polydactyly (اضافي ګوته)

Syndactyly (یو د بل سره نښتې ګوتې)

Arachnodactyly دغه تشوش په Marfan syndrome او هغه سندرومونو کې چې مارفینوئید جوړښت لري لیدل کیږي.

Brachydactyly دغه تشوش په archondroplasia ,Aarskog syndrome کې لیدل کیږي. Brachydactyly د ځانګړو سندرومونو نښه ده چې د A څخه تر E پورې ویشل شوي دي چې د هرې ګوتې د اخته کیدو په نسبت نومورې طبقه بندې اجرا شوي دي د څلورم او پنځم میتاکارپل هډوکي لنډ والی چې د ګوتې د بند د نشتوالي سره یو ځاي وي په Hypoparathyroidism او Turner syndrome کې لیدل کیږي.

Comptodactyly: دغه نقیصه د Arthrogryposis په ځینو شکلونو کې لیدل کیږي چې د غټو بندونو د Contricture سره یو ځاې وي همدارنګه نومورې تشوش په Beal syndrome او د Tisomy18 په موساسیزم کې لیدل کیږي.

Ectrodactyly: دغه سؤ شکل د labster claw deformity په نوم یادیږي کیدای شي چې په یواځې ډول او یا د E.E.C سندروم یوه اساسي نښه وي (Ectodermal dysplasia, ectrodactyly, Clift lip clift plate)، سندروم (۹).

Clinodactyly: عموماً پنځمه ګوتې په دې تشوش اخته کیږي او یو غیر وصفي تشوش دی او معمولاً په Down syndrome، او Silverrussel syndrome کې لیدل کیږي (۹).

Macrodytyly: د Protemal syndrome ، لپاره ډیره وصفي نښه ده (۹)..

polydactyly: که چیري د ګوتې زیاتوالی د کعبري یا قصبي د هډوکې په طرف وي د Proxial polydactyly په نوم او که د Unlne او یا د Fibula په طرف وي د post axial پولې ډکتیلي په نوم یادیږي په نومورې تشوش کې ګوته یا په مستقل ډول وده او نشونما کړې وي او یا دا چې د یوې نازکې او نرۍ ساقې په واسطه وړوکې ګوتې سره نښتې وي چې په هماغه واسطه اداره کیږي . هغه Post axial پولې ډکتیلي چې یواځې منځته ته راغلي وي او د کوم سندورم پوري اړه لري یو Afrocariban په خلکو کې لیدل کیږي چې هغه یو اوتوسومل ډومینانټ تشوش دی.

Syndacatyly: دغه سؤ شکل په دوه ډوله دی Cutaneus syndactyly چې یو اځي د پوستکي په واسطه یو د بل سره نښتې وي او بل يې osseous syndactyly دی چې په هغه کې د کوتو فلنکس یو بل سره نښتي وي خفیف Cutaneus syndcatyluy د پښې او دوهمې او دریمي ګوتو تر منځ خطرناک نه دی او په ډيرو سندرومونو کې لیدل کیږي او پولي ډکتیلي او سنډ کیتلي لاملونه په لاندې ډول دي. (۹).

Syndactyly:

۱. امینوتیک بانډ (pseudosyndactyly)

۲. Apert syndame ((Mitten hand

۳. Grieg syndrome

۴ oral facial digital syndrome

۵ Poland sequence

۲ . Seathree Chotzen syndrome

۷ . smith lemli opitz syndrome.

۸ Triplody.

پولی ډکتیلي لاملونه (۹).

Carpenter syndrome
Ellisvan creaveld syndrome
Jeune thoracic dystrophy
Lourarance moon biedel syndrome
Mc Kusick Kaufman syndrome
Meckle syndrome
Oral facial digital syndrome
Popliteal hall syndrome
Trisomy13

د اکتوډرمل جوړښتونه **(Ectodermal Structure)**:

د اکتوډرمل په جوړښتونو کې پوستکی ، ویښتان، نوکان او غاښونه شامل دي ځرنګه چې د امبریولوژي له نظره نوموړی جوړښتونه د یوې منشا لرونکي دي نو ځکه ټولې یې په ګډه سره په تشوشاتو اخته کیږي چې د Ectodermal sysplasia) په نوم یادیږي (۹).

پوستکی : د ټولو ماشومانو ځلور په سلو (۴%) پښوکې په یو اړخيز ډول په ورغوي کې یوه Creaes(Semias) موجود وي خو د Down syndrome په (۵۰%) پیښو کې نوموړی حالت موجود وي.

په ورغوي او ګوتو کې د قابضه Creases شتوالی په Fetal akinesia دلالت کوي. peno shokeir ، pheno type کې لیدل کیږي

د سر پوستکی په Punched out نقیصه په Gohansmon , blizzard syndrome،په Trisume13/ او Adom oliver syndrome کې لیدل کیږي چې د Distal (بعیده). اندامونو د تشوش سره یو ځای وي . چې د اوعیو د تشوشاتو له امله رامنځته کیږي.

د پوستکي غیر نورمال پګمنتشن په ډیرو تشوشاتو کې لیدل کیږي.

پوستکې په Masaic ډول سره د Diploidy/Triplody په تشوشاتو اخته کیږي. لکه په Hypumelanosis of I to

همدارنګه په ښځو کې د پوستکې تشوشات X-linked ډومینانټ د تشوشاتو سره یو ځاې وي لکه chandorplasia punctata او. Incontinent pigmenti

ویښتان:

د وجود د ویښتانو زیاتوالی (Hirsutism) په Conella de lagre syndrome او د Storage disorder کې لیدل کیږي خو برعکس کم او رنګړي ویښان په Ectrodurmal Dysplasia په ډیرو ښو کې لیدل کیږي لکه E.E.C سندروم تاو او پیچ ویښتان په Menke dieases کې لیدل کیږي.

وړین یا ابریشم ته ورته ویښتان په Noonan syndroem کې لیدل کیږي ، سپین کاکول (پیچکي) په Wardenberg Syndrome کې لیدل کیږي (۹).

د پوستکي غیر نورمال لاملونه:

دصباغ زیاتوالی چې د Cafeau lait spot سره یو ځای وي .... (۹).

Bloom Syndrome

Fanconi anemia

(Whorled)incontinentia pigmenti

(Lentigines) LEOPARD syndrome

Mc cune Albright syndrome

Neurofibromatosis 1&2.

(Mucucutaneous) peutz jeghers syndrome

د صباغ کموالی :

Hypomelanosis of Ito

Oculo cutaneous albinism

Piebaldism
Tuberaus sclerosis
Waardenburge syndrome

نوکان:

د نوکانو ډسپلازیا او هایپوپلازیا د اکتو ډرمل د سپلازیا په ډیرو ډولونو کې لیدل کیږي همدار نګه نوموړي حالت په ډیرو نورو تشوشاتو کې هم لیدل کیږي لکه Dyskeratosis Congenita، Ellisvan creaveld syndrome او Nail patella syndrome د نوکانو هایپوپلازیا د تیراتو جینونو د استعمال له کبله هم پیدا کیږي لکه Phenytoin.

دردناک او چاودیدونکي نوکان په Croniu frontonasal dysplasia کې لیدل کیږي په نادرو حالاتو کې نوموړي تشوش په هغو ښځو کې چې په Croniusynostosis اخته دي هم لیدل کیږي ... (۹).

غاښونه :

د غاښونو تشوشات په ډیرو سندرومونو کې لیدل کیږي .

نیونیټل غاښونه په Ellisvan creaveled syndrome کې لیدل کیږي د غاښونو ژر راشنه کیدل په over growth سندرومونو کې لیدل کیږي.

د غانود شمیر کموالی (Hypodentia) په Cleidocranial dysostosis او د اکتو ډرمل دسپلازیا په ډیرو بڼو کې لیدل کیږي چې د هغې د incissor غاښونه په مخروطي او یا ګرده نقطوي بنه وي.

د غاښونو هایپوپلازیا د osteogenesis impefecta یوه تشخیصي ټکی دی چې په دې حالت کې غاښونه نیم شفاف (خړ رنګه) زیړ بخن او یا نصواري رنګه وي.

د غاښونو د Enamel هایپوپلازیا په pseudo hypoparathyroidism Goltz syndrome کې لیدل کیږي .. (۹).

Imaging او لابراتواري څیړنې.

Standard Chromosomal analysis :_ هر ماشوم چې فزیکي او یا دماغي ابنار ملتېې ولري

باید نوموړي معاینه اجرا شي په ډیرو لابراتوارونو کې (۲-۵) سي
سي وینه د ورید څخه اخیستل کیږي او دلیتیم هیپاین سره یو ځاي کیږي او لږ تر لږه دري ورځي وروسته یې
د معاینې نتیجه تر لاسه کیږي لیکن په هغه نوی
زیږیدلی ماشومانو کې چې په Ambigous genitalia او یا کوم بل وژونکي ولادي نقیصي باندې ا ختہ
وي ژر تر ژره معلومات تر لاسه کولای شو (۹).
سایتوجنتیک څیړنې په ۵% ډسمورفیک ماشومانو کې په ځانګړي ډول تشخیصي وضع کولای شي اوپه
(۱۰-۱۵%) په مړ شوي تې رودونکي ماشومانو کې د کروموزومونود انالیزس په واسطه تشخیص شوي
دي کاریو ټاپینک د FISH دمیتود په واسطه د هډوکې د ماغزه په حجروکې تر سره کیږي
د نورمال ګاریوتایپ موجودیت د جنتیکي ناروغیو نشتوالی نشي رد کولای

Specialyzed chromosom analysis:

دځینو ځانګړو سندورمونو د تشخیص او پلټنې لپاره د ځانګړي میتودونو څخه استفاده کیږي او مخکې له
دې څخه چې د ماشوم څخه د وینې سمپل واخیستل شي باید لابراتوار ته د نوموړي معاینې لپاره خبرداري
ورکړل شي چې په لاندې ډول دي (۹).

Fragile –x syndrome: د دې لپاره چې د x د کروموزوم نرۍ او نازکه برخه پیدا کړو نو لمړی د
رواني وینې لمفو سایتونه په یوه فولیټ Folate لرونکي میډیم کې کلچر کیږي چې وروسته بیا نوموړي
سمپل ته Direct DNA mutation analysis په واسطه تشخیص کیږي .

Chromosomal breakage syndrome: د ځنې سندرومونو د تشخیص په خاطر په Envitro کې
یوه کلاستوجیک اجنټونه استعمالیږي لکه Mitomycin : C.، تشعشع او U Y وړانګه ځنې سندورمونه
په لاندې ډول دي. (۹).

.(۹)xero dermia pigmentosia ا Fanconi anemea ، Blorm syndrome, ataxia telangectasia

Microdilation syndrome: دغه سندرومونه د DNA probe په واسطه
تشخیص کیږي د دغه سندرومونو د تشخیص لپاره د FISH د میتود څخه ګټه اخیستل کیږي (۹).

Molecular genetic analysis: د هغه ډسمورفیک سندرومونو شمیر چې د جنټکي
نیمګړتیاوو په اساس پیژندل کیږي ورځ په ورځ په زیاتیدو دي په عملي ډګر کې هغه تشوشات چې په زیاته

اندازه ور سره مخامخ کيږو د Fragile x- syndrome او Congenital Myotonic dystrophy څخه عبارت دی چې نوموړي سندرومونه د Triplent repeat expansia له کبله رامنځته کيږي . اوس ډير لابراتوارونه کولای شي چې د ساستوجنيک انالیزس په واسطه angelman syndrome او Proder willi syndrome د سندرومونو تشخيص رامنځته کيږي چې په **۱۵** نمبر کروموزوم کې د DNA دغير نورمال ميتاليشن له امله منځته راځي.

او نوموړي غير نورمال ميتاليشن د UPD Deletion او په نادر ډول د Imprinting او د ميتايلشن د ميوتشن له امله منځته راځي (۹).

نورى لابراتواري ازموينې.

په يو شمير سندرومونو کې ځانګړې هيماتولو ژيک او بيوشميک ازموينې تر سره کيږي د نمونې په ډول د Hb. H. inclusion د يو شمير ښځو او نارينه وو په سرو کريراتو کې ليدل کيږي چې د

Thalsiemia / mental retardation (ATR-x syndrome)X linked alfa . ناقلين دي د Noonan syndrome په (۲۰%) پيښو کې د ويني علقه کيدو لابراتواري ازموينې غير نورمال وي .

ترمبوسايتوپنيا په (TAR syndrome) Thrombocytoponia absent radoius syndroem، او Fonconi anemia کې ليدل کيږي .

د Smith lemli opetz syndrome په ناروغانو کې د کولسترول په جوړيدو کې نيمګړتيا موجوده وي نو له دې کبله د کولسترول سويه ټيټه وي خو د Dehydro cholesterol پيش قدمه مادي سويه لوړه وي. (۹).

راډيولوژي :

د هر ډول ډسمورفيک ماشوم لپاره په بشپړ ډول (x. ray) اجرا کول ضروري کار نه دی خو په هر حال د ځينو سندرومونو د يو ثابت تشخيص په خاطر په موضعي ډول د يوې ساحې د X-ray اجرا کول ګټور کار دی د نمونې په ډول د هډوکې عمر او

one age د overgrowth سندروم په ټولو تشوشاتو کې پرمختللی وي لکه Sotos syndrome او Weaker syndrome حال دا چې Silvers russel syndrome او د اسکليټ په دسپلازيا کې د Bone age وروسته والی يا ځنډ موجود وي مخروطاتو ته ورته د Epiphysis، Langer Giedian syndrome او Trichorhino Phalangeal syndrome کې ليدل کيږي (۹)

Wermian هډوکې د Clirocroneal dysustosis او Osteogenesis imperfecta نښې دي د غاښونو سیستي (cyst) کې لیدل کیږي چې د Gorlin syndrome او Gordnder syndrome پښتیو bifercation هم ورسره یو ځای وي. چې ښه تشخیصي نښې ګڼل کیږي (۹).

Perinatal اتوپسي:

د یو ډسمورفیک ماشوم د مړیني وروسته سایتو جنتیک څیړنه کولای شي چې د نومړي په تشخیص کې مرسته وکړي . د ماشومانو متخصص او پتالوجست دواړه په ګډه باید سلا ح او مشوره وکړي چې د مړ ماشوم څخه د لابراتواري معاینې لپاره د کوم نسج څخه ګټه واخستل شي. که چیري د نومړي مړ دسموفیک ماشوم د نهایاتو سؤ شکل یا د نمو غیر تناسب والی موجود وي نو په نومړي صورت کې د X-ray مطالعه اجرا شي او د ویروسونو د کلچر لپاره د پلاسنتا او یا د جنیني نسج څخه ګټه کیږي . (۷).

ارثي مشوري Genetic Counseling

د خبرو اترو د هغه پروسی څخه عبارت دي چی په یو فامیل کی د جنتیکی تشوشاتو د کړکیچ (مشکلاتو) د پیښیدو او با بیرې (عود) سره سروکار لري جنتیکی مشوري باید د هغه شخص په واسطه ترسره شي چي په ځانګړي ډول په جنتیکی میکانیزمونو باندي پوه شي چی استطبابات ئي په لاندی ډول دی.

۱- په یو کورنی کی د یو پیژندل شوي جنسی ناروغی راثی موجودیت

۲- په مخکینی یا پخوانی زیږیدلو ماشومانو کی ولادي نیمګړتیاوي

۳- په نا څرګند ډول سره په یو فامیل کی د غیر نورمال (ډسمورفیک) او دماغي تاخر لرونکي ماشوم شتون .

۴- په نږدي خپلوانو کی واده کول او د شریکی نسبی شجري درلودل .

۵- د امیدواري په دوران کی د Teratogen موادو سره مخامخ کیدل .

۶- د امیدواري په دوران کی د التراساونډ په واسطه د سؤ تشکلاتو تشخیص کول .

د ارثی مشوری موخي :

په لاندینی منظور جنتیکی کانسلنګ ترسره کیږي .

۱- د ښه تشخیص په منظور

۲- د والدینو د تشویش او تهیج د کمولو په منظور .

۳- د راتلونکي ماشومانو د خطرو د پوهیدلو او د مخنیوي د لاري چاري پلټلو په منظور .

۴- د Prenatal Diagnosis د رسیدلو لپاره د لازم معایناتو ترسره کول .

د معمولي جنتيکي تشوشاتو سريري اعراض او علايم :

د کرومو زمونو تشوشات:

د کروموزومونو غير نورمال شمير :

Aneuploidy

Trisomy21 (Down syndrome) : پيښې يې په نوي زيږيدلي ماشومان کې ۱:۲۰۰ وي

هغه اميدواري ميندي چې د هغوې عمر زيات وي د نومو ړي سندروم پيښې هم زياتي دي د نومو ړي سند روم يوه ښه علامه د دماغي وروسته پاتی والی څخه عبارت دی چې د نومو ړي اخته ماشومانو د I Q د (۲۰-۸۰) په منځ کې وي. په

ځانګړي ډول د دوې د ذکاوت قدرت د **۴۵-۵۵**) په منځ کې وي. Down syndrome د ناروغانو اساسي اعراض او علايم عبارت دي له کوچني Brachy cephlay سر (ځانګړي څيره د ځيږمو د فيسو پورته خواته ميلان درلودل Epicanthol fold د نيمايي مخ هايپوپلازيا ، کوچني د سپلاستيک Pinnna) او نور.



۲-۳ انځور: په دوه تی رودونکي ماشومانو کې د Dwon Syndrome کلاسیک

د ډاون سندروم د ناروغې ۱/۲ ۱/۳ پیښې د زړه په ولادي ناروغیو اخته وي. د نوموړي سندروم ۱۵%

پیښې د هضمي سیستم په تشوشاتو اخته وي چې د Esophageal atresia او Deudenal atresia څخه

عبارت دی د ډوان سندروم

ناروغان په Hypotonia او د جنسي ودي په ځنډ اخته وي په دې ناروغان کې د زیږیدو وروسته د اوږدي مودي لپاره زیږی منځته راځي همدارنګه د Pulycythemia او Transient leukemia recation په نوموړي ناروغانو کې منځته راځي په وروستیو مرحلو کې د Thyroid dysfunction ، د اوریدولو د قدرت د لاسه ورکول، celic ناروغې او د atlantnto occipial instabilla، پیښی په نوموړی

ناروغانو کی زیاتیږی. په هغه ماشومانو کې چه ډاون سنډروم باندی اخته دی نظر نورو ماشومانو ته د (۱۲-۲۰)چنده د لیو کیمیا پیښی زیاتی وی (۷)

Trisomy 18 syndromهر (۴۰۰۰) نوی زیږیدلی ماشومانو کی یو ماشوم په اتلسم ترایزومی باندی اخته وی د نارینه او ښځینه جنس تنا سب یي ۱ : ۳ دی .نوموړی ماشومان د داخل رحمی ژوند په دوران کی

اود زیږیدو وروسته په شدید ډول د نمو په ځنډ اخته وی . د اتلسم ترایزومی اخته ماشومان د ځانګړی ځیری لرونکی دی نومورې ماشون په نهایاتو کی rocker bottom feet لرونکی دی او د هغوی ګوتی یو پر بل باندی قرار لري يعني د overlapping په بڼه دي. د زړه ولادي ناروغې لکه USD او PDA باندې اخته وي. د دې ناروغې انزار د نومورې سندروم ولادي نیمګړتیا وو د شتوالي پوري اړه لري.

د اتلسم ترایزومې اخته ماشومان د تي رودلو په وخت او یا د early Childhood په دوره کې د زړه د عدم کفایې او یا د نمونیا له کبله مړ کیږي .کم شمیر ماشومان کهولت (adult hood) ته رسیږي . ژوندي ماشومان د ارتقا په ځنډ او Mental retardation باندې اخته وي . (۷)

Trisomy13 syndrome

په هرو دولس زره (۱۲۰۰۰) نوي زیږیدلي ماشومانو کې یوه ماشوم په دیارلسمه ترایزومي اخته وي چې ۲۰% یې نجونې تشکیلوي د مور د عمر زیاتوالی د دې سندروم په منځته راتلو کې رول لري د نومورې سندروم اعراض او علایم عبارت

دې له ودي وروسته پاتی والي (د زیږیدو په وخت کې د ماشوم وزن نورمال وي) د مرکزي عصبي سیستم سؤ تشکلات arrhincephaly د سترګې سؤ تشکلات (Coloboma anophthalmia) چې سترګې نه لري . کلفټ پلیټ ، کلفټ لپ، پولي ډکتیلي Syndactyly د زړه ولادي ناروغې (اکثراً VSD) وي (۷)



(۲-۴) انځور چې دیارلسم ترایزومي را ښايې

هغه ماشومان چې د زیږیدنې وروسته ژوندي پاتې کیږي د نمو په عدم کفایه Failure to thrive اخته وي نوموړي ناروغان د نمو په ځنډ ، Apniec spells اختلاج ، کوښوالي اخته وي مړینه د انفانسي او یا د عمر په دوهم کال کې د زړه د عدم کفایې او یا د انتاناتو له کبله رامنځته کیږي (۷).

د Aneuplody درملنه:

کوم ځانګړې درملنه نشته خو د ځانګړي کړکیچونو لپاره درملنه تر سره کیږي لکه د ډوان سندروم ناروغان د جراحي عملیات او یا دواګانو په واسطه درملل کیږي. یعنې د زړه د ناروغې لپاره د زړه درملنې او د هغې اهتمامات او انتاناتو لپاره انتي بیوتیک د تایراید د دندې معاینات او د هغې د درملنې اهتمامات ، د ماشوم د فعالیتونو لپاره د تنبه کولو پروګرامونه، ځانګړي تعلیمات او زده کړه او

هغه حرفوي تعلیمات چې د ماشوم لپاره ضروري دي ورته ښودل کیږي. د درملنې موخه دا ده چې ماشوم د ودې بشپړ پوتنشیل ته ورسول شي. د دیارلسم او اتلسم ترازومې ګانې کومه ځانګړي درملنه نه لري خو د

زيږېدو وروسته بايد د داسي شديد ډسمورفيک ماشومانو تشخيص د FISH د ميتود په واسطه اجرا شي او د هغې supportive درملنه اجرا شي(۷).

جنتيک کاسلنګ (Genetic Counselling):

د ترايزومي اخته ماشومانو ډيرې ميندې د نور مال کاريوتايپ لرونکي دي د هغو ماشومانو ميندي چې عمر يې زيات ووسي د ترايزومي په تشوشاتو باندې د اخته کيدو ډير چانس لري د نمونې په ډول يو ويشتم ترايزومي پيښې د **۲۵** کلنې **ښځه** ښکته ميندو کې ۱:۲۰۰۰۰ميندې دي يعنې په هر شل زرو ميندو کې يوه کس ماشوم په ډاون سندورم اخته کيږي خو د عمر په زياتوالي سره د نوموړي سندرو م وقوعات زياتيږي چې په لاندې ډول دي.

۱:۲۰۰۰۰ **۳۵** کلنه

۱:۲۰۰ **۳۵** کلنه

۱:۱۰۰ **۴۰** کلنه

۱:۱۰ **۴۵** کلنه

هغه ښځه چې د **۲۱/۱۴** په بيلانس شوي ترانسلو کشن باندې اخته وي د (۱۰-**۱۵**) فيصده پيښو کې ماشوم په افت اخته او په **۳۳** فيصده پيښو کې ماشوم د بيلانس شوي ترانسلوکشن ناقل وي ليکن که پلار ناقل ووسي نو **۵**.۰% **ښځه** په کمو پيښو کې **بل** ماشوم اخته کيږي. مګر که د والدينو **ښځه** يوه يې د ترانسلوکشين د بدلون لروونکي وي او يو ماشوم يې په **۲۱/۲۲** ترنسلوکشن اخته وي نو د **خطر** چانس يې په سلو کې ۱۰۰ دی.

د نورو ترايزومې ګانو وقوعات د ډاون سندورم د وقوعاتو په شانه دي.

په جنتيک ګانسلنګ کې د مور عمر او د کروموزومونو ابنارملتي ډير مهم دي د پرينټل په دوره کې د ترايزومې ګانو پيښې د تشخيص ور دي. (۷) .

جنسي کروموزومونه:

ټرنر سندروم (Turner syndrome، Monosomy x، Gonadal dysgenesis) په هر لسو زرو ښځينه جنس کې يو کس په ټرنر سندروم اخته کيږي د نوموړو پيښو د جملې ځخه ينځه نوي **۹۵** % پيښې يې Miscarriage تشکيلوي او پاتې **۵**% يې ژوندي پيدا کيږي د ټرنر سندورم د لانديني اعراضو او

علايمو لرونکي دي.

webbed neck ،د پښو او لاسونو پړسوب (اذيما)، د ابهر د شريان تشعب او د يو ځانګړي مثلثي مخ ځيره.



۲-۵ انځور: Turner Syndrome

په ټرنر سندروم کې یو شمیر اعراض او علایم په موخر ډول منځته راځي چې په لاندې ډول دي لنډه ونه، ډال ته ورته ټتریعني د دوه تیونو د څوکو تر منځ واټن زیات وي او ټټر ته د (ډال) بڼه ورکوي Amenorrhea, Streak overies. ، د ثانوي جنسي نښو نشتوالی او عقامت. هغه نجونې چې د ترنر سندورم د موسیسزم سره یو ځای وي د لنډې ونې او امینوریا لرونکي وي او کومه ډسمورفیک څیره پکې نه لیدل کیږي.

د ټرنر سندروم مقدم اختلاطات دا بهرد تشعب (Coarctation of aota) له کبله منځته راځي او په نادر ډول Dysgenetic goned په سرطان بدلیږي او Gonado balastoma منځته راځي په نوموړي ناروغانو کې د بولي سیستم د د سؤ تشکلاتو پیښې ډیرې وي. نوموړي ناروغان د زده کړې قابلیت نلري.

هغه ناورغان چې په Noonan syndrome او Pseudohypoparathy roidism باندې اخته دي د ترنر سندورم په شان د څیري لرونکي دي لیکن په پورتنې ناروغانو کې د کروموزومونو شمیر نورمال وي. د ټرنر سندروم په ناروغانو کې د استروجن د هورمونو تطبیق کول د ثانوي جنسي خصوصیاتو او تحیض د رامنځته کیدو او د osteoporosis د مخنیوي سبب کیږي همدا رنګه په نوموړي ناروغانو کې د ونې یعنې قد د لوړوالي په غرض Grwoth harmone د تطبیق څخه ګټه اخستل کیږي.

هغه ښځې چې په **۴۵** x او یا Mosaicism x **۴۵** باندې اخته وي د Fertility شمیر او پیښې پکي کمې وي او که نوموړي ښځې امید واره شي په ډیره لوړه کچه دجینین دضایع کیدو لامل ګرځي (30%بنفسهي Miscarriage، **۲**-۱۰ % یې په Stillbirth اخته کیږي) او که د نوموړي اخته ښځو ماشومان ژوندي پاتې شي په راتلونکي کې د جنسي اویا جسمي کروموزمونو په تشوشاتو اخته وي . په دې اساس هغه ښځې چې د جنسي کروموزومونو په تشوشاتو اخته دي د Prenatal په دوره کې التراسوند او د کروموزومونو د څیړنې استطباب موجود وي(۷).

:Klinefelter syndrome

په هرو زرو (۱۰۰۰) نوي زیږیدلي ماشومانو کې یو ماشوم په Klinefelter سندورم باندې اخته کیدای شي لیکن د دماغي وروسته پاتي والي په نارینه ناروغانو کې (۱%) ماشومان په نوموړي سندروم اخته وي . او د نوموړي سندورم پیښې په هغه نارینه وو کې چې د infertility د ناروغانو (۳%) په klinefelter syndromeباندي اخته وي. . د اخته سندروم ناروغانو د مور عمر زیات وي.

په دې سندورم کې بنفسهې سقطونه نه وي او په نادر ډول سره مخکې د بلوغت څخه د تشخیص کیدای شي دا ځکه چې نوموړي ناروغان د بلوغت څخه د مخه د نورمالې خیري لرونکي وي مګر د Prenatal په مرحله کې تشخیص کیدای شي.

وروسته د بلوغت څخه په نوموړي سندورم کې لاندیني اعراض او علایم رامنځته کیږي.

Microorchidism (نورمال تناسلي اعضاوو موجودیت چې د azospermia سره یو ځاي وي) عقامت ، د ثدیو غټوالی او د زکاوت قدرت نورمال وي. د مخ د ویښتانو کموالی، د جنسي میلان نشتوالې او د یو اوږده Eunuchoid بدن موجودیت څخه عبارت دی.

د Klinefelter د سندورم په هغه ناروغانو کې د x دري اویا څلور کروموزونه ولري (xxxxy, xxxy) شدید دماغي تاخر ، د کعبري او زند د هډوکو یو ځای والی (Radioulner synostosis) او Cryptorchidime هم منځته راځي د xxxxy سریري اعراض او علایم ډیر شدید وي چې ورسره ماکروسفالی لنډه ونه او ډسمورفیک خیره موجود وي.

په عمومي ډول سره هر څومره چې د جنسي کروموزمونو شمیر په نوموړي سندروم کې زیاتیږي په هماغه اندازه فزیکي او دماغي ابنار ملتې هم ورسره زیاتیږي.

هغه نارینه چې په Klinefelter سندروم باندې اخته وي (Testosteron) تطبیق کولو ته اړتیا پیښیږي (۷).

:Xyy syndrome

په عمومي ډول سره نوي زیږیدلي ماشوم روغ ښکاري او د Early Childhood په دوره کې یو غیر

نورمال سلوک ورسره وي په دي ناروغانو کې ښیرازوالی (Fertility) ممکن چې نورمال وي او خفيف دماغي ځنډ موجود وي. او اخته کسان نورمال بریښي کومه درملنه نلري او عمده مشکل دا دی چې نوموړي ناروغان یو اوږد پرابلم لري یعنې د دوې IQ ټيټ وي او د محيطي فشارونو لاندي وي (۷).

:XXX syndrome

په دې سندروم باندې ښځينه جنس اخته وي ۱:۱۰۰۰ ييښې لري نوموړي ناروغان د ظاهري څيري له نظره نورمال معلوميږي خو د دوې ونه اوږده او د ټيټ استعداد (Low I Q) لرونکي دي او نظر XXXX سندروم ته د نورمالي سلوک او د زده کړې قابليت لرونکي دي همدانګه په XXXX سندروم کې څيره زياته اندازه ډسمورفيک وي مګر XXX کې دومره ډسمورفيک نه وي. (۷)..

:Mosaiscism

که څه هم د موسايسيزم شديد کروموزمي تشوشات وژونکي دي لکه د ترايزومې ګانو ييښې خو که چيري نوموړي تشوشات د Mosaic په ډول وي د ژوندي پاتي کيدو چانس لري (ترايزوميک حجرو تر څنګ نورمالي حجرې په ګډ ډول موجود وي) د دې دوه ناروغې په لاندې ډول دي. (۷)

:Trisomy8 syndrome

تر اوسه د سلو څخه د زياتو ييښو راپور ورکړل شوی دی نوموړی سندورم د ظاهري څيري له نظره مختلفي بڼې لري ،په دې سندورم کې خفيف دسمورفيک څيره موجوده وي. لکه ژوره او ننوتي سترګې ، هايپرتيلوريزم ، متبارزه Pinna ، کلفټ پليټ د اسکليټ ، زړه او پښتورګي سؤ شکلات موجود وي.

د اتمي ترايزومې د سندروم اخته ناروغان د Cognition د درجې مختلف حالتونه لري. (۷)

:Cat eye syndrome

پورتنې سندورم د ۲۲ کروموزوم د یوې اضافي پارچې دشتوالي له امله منځته راځي یعنې ۲۲ کروموزوم (لنډ ارم ، سنترمیر او یا اوږد ارم) یوه پارچه د یو اضافي کروموزوم په حیث موجود وي څرنګه چې په نوموړو ناروغانو کې د Iris کولو بوما موجوده وي نو ځکه د Cat eye syndrome په نوم یاد شوي دي د دغه سندورم ډسمورفیک منظره عبارت دی له: د ځیږمو د فیسور ښکته خواته غورځیدلي حالت، غیر نورمال pinna د دې سندورم نوري نښې لکه: Anal atresia, د زړه ، سږي او هضمي سیستم تشوشات، د نوموړي سندروم د ناروغانو زکاوت نورمال وي. (۷).

د کروموزومونو تشوشات:

ساختماني تشوشات.

د کروموزومونو تشوشات په نوي زیږیدلي ماشومانو کې د ګڼ شمیر ولادي انوملي ګانو او داخلي رحمي ودي د ځنډ سبب کیږي په مخکني عنوانونو کې معمولي Aneuploidy سندرومونه (دیارلسم ، اتلسم او یوویشتم ترایزومي ګانې) تشریح شوي یو شمیر نور سندرومونه چې د کروموزمونو د Deletion له کبله منځته راځي په نوي زیږیدلي ماشومانو کې څرګند شوي دي چې Contigous gene syndrome په نوم یادیږي او د FISH تخنیک په اساس تشخیص کیږي چې په لاندي ډول دي (۷).

:Wolf hirsch horn syndrome

دغه سندورم د- 4P (4P16) کروموزوم ډیلشن په نوم هم یادیږي د نوموړي سندروم ناروغانو سر وړوکی وي (مایکرو سفالی) مګر د ناروغانو پوزه او orbit متبارزه او ښه تکامل کړي وي .او ناروغان د یونان د لرغوني جنګ سالارانو د اوسپنې خولۍ ته ورته منظره غوره کوي نو ځکه د نوموړي سندروم په نوم هم یاد شوي دي ancient)

greek warriors helmet) نوموړي ناروغان د کلفټ لپ ، کلفټ پلیټ ، د زړه او پښتورګې ساختماني تشوشات او اختلاجاتو لرونکي دي چې اختلاجات د نوموړي ناروغانو معمولې شکایت دی .
د ماغي ځنډ او د ارتقا شدید تشوشات په نوموړي ناروغانو کې موجود وي لیکن یو شمیر ناروغان یې ډیر فعال او ښه کار کوونکي وي (۷).

:Cri Du chat syndrome

دغه سندورم د 5P- په نوم هم يادېږي چې د ځانګړي ځيري لرونکي دي په نوموړي سندروم کې مايکرو سفالی او د نمو ځنډ موجود وي په دي سندورم اخته ماشومان د پيشو په شان ژاړي (cat cry) د ارتقا وروسته پاتی والی او د غټو اعضاوو تشوشات ور سره موجود وي (۷).

:William syndrome

دغه سندورم د Contigous gene د تشوشاتو له جملې څه دی چې Elastin gene او د هغه مجاور جينونه Vq 11,2 په برخه کې اخته کوي د دې سندورم نښې عبارت دي له لنډه ونه، د زړه ولادي ناروغې Supravalvular aortic stenosis او يايوه ناغوره پيري ته ورته ځيره (Elfin like) چې د غټو شونډو لرونکي دي په دې سندورم کې هايپرکلسيميا، هايپرکلسييوريا ، د نشونما تاخر او د نيونيټل د دورې تخرشيت موجود وي. (۷).



۲-۲ انځور William syndrome

نوموړي ناروغی د FISH د تخنيک په واسطه تشخيص کيږي تر څو د Elastin جين مايکروډيليشن وليدل شي ليکن دواړه د ډيليشن لرونکي جين لپاره ځانګړي معاينې يا Probe ته اړتيا شته.

د نوموړي سندروم په ناروغانو کې هايپرکليسميا د ژوند په لمړي کال کې په خپله اصلاح کيږي مګر د پښتورګو د تيږو د جوړيدو د مخنيوي په خاطر په نوموړي موده کې د کلسيم د ورکولو څخه مخنوي وشي.

همدا رنګه د ويني معاينه کول د کلسيم د اندازي د معلومولو په خاطر ضروري کار دی .

د نوموړي ناروغانو په راتلوونکي ژوند کې هايپرټنشن ، د زړه ناروغي، او د نخاع osteoarthritis رامنځته کيږي ډير ناروغان يې د خفيف څخه تر متوسطي اندازې پورې ذهني نقيصي لري (۷).

:Langer Giedian syndrome

دغه سندروم Tricho rhino phalangeal syndrome typII په نوم هم يادېږي او د اتم کروموزوم په اوږد بارز کې ډيلشن موجود وي نوموړي سندروم ځانګړي څيره (غټه Bulbous پوزه او غټ غوږونه) لري په دي سندورم کې د هډوکې پر مختللي تشوش لکه مخروطي ډوله Epiphysis او د ګڼ شمير هډوکو Exostosis موجود وي پوستکي ډير سست او غړنده وي چې د منضم نسج د تشوشEhlers danlos syndrome په شان منظره غوره کوي. نوموړي ماشومان کاڼه او د خراب زکاوت لرونکي وي (۷) .

:(WAGR) aniridia wilm tumur association

WAGR association د يوولسم کروموزوم (۱۱p۱۳) د لنډ آرم ډيلشن له کبله منځته راځي برسيره د aniridia څخه د سترګې نور تشوشات لکه cataract او Ptosis هم په ناروغ کې موجود وي د WAGR association ډير ناروغان د ليدلو تشوش لري نيمايې ناروغان يې په Wilm تومور اخته کيږي نورې نښې يې عبارت دي له: د مخ ډسمورفيزم او د بولي تناسلي سيستم تشوشات.

WAGR Association ترکيبي نوم عبارت دی له wilm tumur, aniridia ، Genitourinary abnormalities او retardation(۷).

Miller Dieker syndrome:

د Contigous gene د سندرومونو څخه يو سندروم دی چې د p11 ۱۷جين د اخته کيدو له امله منځته راځي نومړی سندروم په مايکروسفالی او د مرکزي عصبي سيستم په Dysgenesis باندې متصف دي.

د مرکزي عصبي سيستم سؤ شکل د Lissencephaly څخه عبارت دی چې د (Smooth brain) په نوم هم ياديږي د Dyri ګونځي په دماغ کې تشکل نه دی کړی

کله چې د Millar D. syndrome ماشومان وژاړي د دوې په تندي کې يوه اوږده Grove جوړيږي چې د نوموړي سندورم يوه ځانګړي او مشخصه نښه ده. څرنګه چې د MDSI جين په Critical ساحه کې ميوټشن پيدا کړي نو ځکه د isolated lissenceplay لامل ګرځي نو په دي اساس کيدا شي چې د نوموړي سندروم ټولي نښي موجودې نه وي او يواځي Lissencephaly موجود ووسي . په نوموړي سندروم کې د Cogenition تاخر د ارتقا وروسته پاتې والی او اختلاجات په معمولي ډول سره موجود وي. (۷).

Smith magenis syndrome :

نوموړي سندروم 17P11 جين د مايکروډيلشن له کبله منځته راځي د دې سندروم نښې عبارت دي له غټه او متبارزه تندې ، ژوري او ننوتې سترګې ، پيالي ته ورته شونډې Cuppid shaped upperlip ، د سلوک خودبخودي حرکات لکه د نوکانو ايستل د پوزي او غوږونو په اجوافو کې د اجنبي شيانو ننه ايستل د خوب تشوشات او د ارتقا د ځنډ موجوديت ځينې ناروغان اختلاجات هم لري . په نوموړي ناروغانو کې Melatonia د خوب او د سلوک د تشوشاتو د ښه والي لامل ګرځي.

هغه کسان چې د PMP ۲۲ جين کې په لوړه کچه ډيلشن اخته شوي وي د prepheral nenropathy په تشوش هم اخته کيږي (۷)

:Del- 22q 11 syndrome

دغه سندروم د Digearge سندروم په نوم يادېږي چې د لمړي ځل لپاره په هغه نوزادو ماشومانو کې چې د زړه سيانوتيک ناروغيو اخته وو وپېژندل شو . د نوموړي سندروم ناروغانو د غټو اوعيو تشوشاتو اخته دي او د تايموس او پا

راتايرويد غدي نلري. نو له همدي کبله ده چې نوموړي ناروغان په Immune difficiency او هايپوکلسيميا اخته وي.

په نوموړي سندروم کې د ۱۱ q 22 کروموزوم ډيليشن موجود وي چې د ظاهري څيري نوموړي سندروم ناروغان له نظره يو له بل څخه ډير توپير لري د دي سندروم په لړ څه شديده بڼه کې لاندېني سندرومونو منظري ليدل کيږي Velocardofacial syndrome (VCFS) ، Shprintzen syndrome، opitz, syndrome , Cayler Cardofacial syndrome او BBB syndrome. د نوموړي سندروم نښې عبارت دي له خفيف مايکروسفالی ، کلفټ پليټ ، کلفټ لپ د تکلم او لهجې ځنډ، د زړه ولادي ناروغي(VSD او ASD)، د پزي په وحشي برخه کې د يو اضافي نسج نشونما ،اوږدې او تيرې ګوتې ، اوemotional liability کېدای شي چې د منځني کرښې پلان هم تشوشات موجود وي لکه ثړوي فتق hypospodiasis په ځينو پيښو کې نوموړي ناروغان د psychosis خواته درومي (۷).

د متېرل تشوشات

د اوتوسومل ډومينانټ ارثيت:

نيوروفايبروماتوزس ټايپ ۱:

د نوموړي ناروغانو د تشخيص لپاره بايد لږ تر لږه لاندېني دوه او يا د دوو څخه زياتې نښې موجود وي.

- د شپږو او يا د شپږو څخه د زياتو Cafean lastsport موجوديت کم تر کمه د بلوغت څخه وروسته د **۱۵** ملي متره په اندازه او د بلوغت څخه د مخه د **۵** ملي متره په اندازه وي .
- د دوه او يا د دوو څخه د زياتو نيوروفايبرو ما موجوديت چې له هري نوعي څخه وي او يا د يوه Plaxiform نيوروفايبروما موجوديت.

- د تخرګكې اويا د مغبنې ناحيې Freckling
- د دو يا د دوو څخه زيات شمير Lish nodules موجوديت (iris Hemartomas).
- Opitc glioma
- په څرګند ډول د هډوکي تشوشات لکه د وتدی هډوکی د سپلازيا او Pseudoarthrosis
- دلمړي درجه خپلوانو څخه يوه اخته شوي کس (First degree relative). (۷)

عمومي کتنه:

لمړنې تايپ نيورفايبروماتوزس د ډومينانټ تشوش معمولترين لامل تشکيلوي چې پيښې په ۱/۳۰۰۰ نوي زيږېدلي ماشومانو کې دي نومومړی تشوش په ټولو نژادونو او د نو اود Ethric په ټولو وګړو کې پيښيږي مګر کلينيکي اعراض او علايم يې يو د بل څخه توپير لري .

دوهمي تايپ نيوروفايبرو ماتوزس د يو بل جين په واسطه منځته راځي او د لمړنې تايپ څخه توپير لري. دوهمي تايپ د دوه اړخيزه acoustic neuroma سره يو ځای وي چې د پوستکي بدلونونه ډير لږ او يا هيڅ موجود نه وي (۷).

سريري اعراض او علايم:

Café aulait macules د زيږيدو په وخت کې موجود وي او د لمړني ټايپ نيوروفايبروماتوزس ۸۰% ناروغان د يو کلني په عمر کې د شپږو څخه د زياتو مکولونو لرونکي دي د پوستکي نومړي مکولونه (۱۰-۳۰) ملي مترو په اندازوه وي بيضوي شکل لري او د ښويو حدوداتو لرونکي دي ليکن ګڼ شمير نموني لري.

نيوروفايبروماتوزس د يو سليم تومور څخه عبارت دی چې (Schwan) حجراتو، عصبي اليافو او فايبروبلاستونو څخه جوړ شوي دي چې کيدا ی شي د Discrete او يا د Plexiform په شکلونو وي Discrete بڼه يې ډير معمول وي او په هر عمر کې پېښيږي څرګند حدودات لري او کيدای شي چې په جلدي، تحت الجلدي او داخلي انساجو کې موجود وي.

Plexiformبڼه يې ډير منتشر او خوره وي او نورمال انساج د يرغل لاندي نيسي . ولادي شکل لري او د چټک نمو په وخت کې پيدا کيږي که چيري مخ او يا اندامونه يې اخته کړي وي د هغوي د هايپرتروفي باعث ګرځي.

د Lisch nodule چې د Slit lamp په واسطه د ليدلو وړ دي د عمر په زياتوالي سره نور هم زياتيږي د نيوروفايبروماتوزس د ناورغانو سريري اعراض او علايم عبارت دي له: غټ سر(په سلو کې لږ اخته کسان يې حقيقي هايدروسفالوس لري) د هډوکو تشوش.. د (X- ray له مخې) Scoliosis او د ارتقا پرابلمونه.

Plexiform په نيوروفايبروماتوزس ناروغان د زده کړې مشکل لري اګر چې د دوې IQ په نورمال سرحد کې دي نوموړي پرابلم د usual perception د ناوړتيا له امله منځته راځي چې په ناروغ کې د لوستلو او ليکلو ستونزې رامنځته کوي. (۷).

تفريقي تشخيص:

د هايپرپګمنټيشن د نورو حلاتو سره توپير وشي لکه

Albright Syndrome ، Noonam syndrome, او Leopard syndrome .

په پورتني سندرومونو کې جلدي اندفاع يوه وي او د خپلو خصوصياتو له نظره هم سره توپير لري همدا رنګه په Isulated neurofibromatosis او فاميلي café aulait sport صباعاتو سره هم توپير وشي چې دا يو اوتوسومل ډومينانټ حالت دی (په دې حالت کې اندفاع د شپږو څخه کم او د نيوروفايبروماتوزس نوري نښې پکي موجود نه وي) (۷).

اختلاطات:

د ۲۵% څخه په کمو پيښو کې اختلاجات ، کوڼوالی ، لنډه ونه، مخکې د وخته بلوغت او هايپرټنشن منځته راځي. د لمړنې ټايپ نيوروفايبروماتوزس په ۱۵% پيښو کې optic glaioma موجود وي په ۵% پيښو کې د ګڼ شمير سرطانو د پيښو کچه لوړه وي . نو تومورونه يې سليم دي خو نظر خپل موقيعت او اندازي ته چې په کوم حياتي اعضاوو کې موجود دي د ناروغيو د منځته راتلو او مړينو لامل ګرځي. (۷).

درملنه :

درملنه په عرضي ډول سره صورت نيسي که چيري نيورفايبروماتوزس د ناروغ د ناراحتي او يا د

ښکلا د خرابوالي سبب شوي وي،نو د جراحي عمليې عملي په واسطه ايستل کيږي د درملني مهم اړخ دا دی چې ناروغان په منظم ډول د مراقبت

او پلټنې لاندي ونيول شي. دا ځکه چې ناروغي د پرمختګ په حال کې وي. په دی اساس د نوموړي ناروغانو د سر د حاطوي محيط، ونه، د ويني فشار او Scoliosis لپاره په منظمو وقفو کې معاينات تر سره شي همدا رنګه په بستر کې نوموړي ناروغان وخت په وخت معاينه شي او که چيري optic glaioma تاسس کړي وي په مقدم ډول سره نوموړي تومور تشخيص او درملنه يې تر سره شي (۷) .

پيښبګوينه (Prognosis):

څرنګه چې نيورفايبروماتوزس ناروغان د مختلفي کلينيکي اعراض او علامي لرونکي دي نو ځکه د هغوې انزار ټاکنه ګران کار دی. ليکن په هر حال ډير ناروغان يواځي د پوستکي ټپ لري او په کمه اندازه نور کړاوونه موجود وي د ماشومتوب په دوره کې ناروغي ډيره شديده نه دي خو د نوموړي ناورغيو ژوره پاملرنه د هغوي پلتنه او درملنه د ځني اختلاطاتو څخه مخنيوي کوي (۷).

جنتېک کانسلنګ:

د لمړني ټايپ نيوروفايبروماتوزس ناروغان جين د اووم (۷) کروموزوم په اوږد ارم کې موقعيت لري فکر کيږي چې نوموړي جين د Tumur suppressor ته ورته پروتين لپاره د کوډ ورکولو مسوليت په غاړه لري. خو د نوموړي جين ګڼ شمير ميوتيشنونه د نيوروفايبروماتوزس پيدا کيدو سبب کيږي د نيوروفايبروماتوزس ۵۰% پيښې نوموړي د جين د نوي ميوتشن له کبله منځته راځي. د اختہ ماشومانو ميندي او پلرونه په ژوره توګه د lish nodules د موجوديت په خاطر معاينه شي. (۷)

Marfan syndrome:

Fibrilline د منضم نسج یو پروتین دی چې د ځانګړي جین په واسطه جوړیږي که چیري په نوموړي جین کې میوتشن پیدا شي د مارفان سندروم منځته راځي.

د کلینیک له نظره نوموړي ناروغان د غیر مناسبي ودي لروونکي وي (Arachnodactyly او tall stature) د بندونو Hyper extensibility, د سترګې د عدسیې خلع او د ابهر د جذر توسع aortic rootdilation) په نوموړي ناروغانو کې موجود وي.

پورتني دوه اخري نښې د سترګې د عدسیې خلع او د ابهر د جذرتوسع د Major criteria په نوم یادیږي او که د منضم نسح د تشوش سره یو ځای وي تشخیص ایښودل کیږي په ځانګړي ډول د بندونو Hyper extensibility تشخیص نور هم پیاوړی کیږي د مارفان سندورم د ناروغانو مخ اوږد او نری وي او د هغوې د ځیږمو فیسور ښکته خواته میلان لري. نوموړي سندروم ډیر ارزښناک او سخت طبي مشکل د زړه اخته کیدو څخه عبارت دې. د مارفان سندروم اکثره ناروغان د متړل په پرولپس اخته وي. مګر وژونکي اختلاطات یې د ابهر د جذر د پراخیدو او د Aneurysm د منځته راتلو څخه عبارت دی چې د نوریزم چاودیدو له امله د ناروغ مړینه منځته راځي. د مارفان سندروم د کلینیکي منظري له مخې تشخیص کیږي.

د دې ناروغې په درملنه کې د سترګې، هډوکې او د زړه اخته کیدلو په هکله لازم تدابیر نیول شوي او پر له پسي تکرار echocardiogram باید اجرا شي تر څو چې د ابهر د جذر د پراخیدو اندازه څرګند شي چې د طبي یا جراحي له لحاظه نوموړي ناروغانو ته لازم تدابیر ونیول شي د مارفان سندروم هغه ناروغ چې د سلوک او شناخت په تشوش اخته دي د Homocystinuria لپاره ناروغان وپلټل شي.

د Ehler danlos syndrome (E.D.S) د ناروغانو ځنې ډولونه د مارفان د سندورم سر یو ځاي وي. چې په نوموړي ناروغانو کې هم د بندونو Hyper extensibility او د پوستکي Fragility موجود وي.

د E.D.S نهه (۹) ډولونه پیژندل شوي دي چې د ډومینانټ په بڼه په ارثیت انتقالیږي (۷)

:Achondroplasia

د اسکلیټ د ډسپلازیا معمولترین لامل تشکیلوي چې د ډومینانټ په حالت انتقالیږي د کاندروپلازیا د فایبروپلاست د حجرو د FGFR3 د میوتشن له کبله منځته راځي په دي سندروم کې نسبي مایکروسفالوس، نیمایې مخ هایپوپلازیا، Short limb، Dwarfism او Trident shape لاسونه موجود دي.

پورتنۍ نښې د زیږیدو وروسته موجود وي لیکن که د زیږیدو څخه مخه د التراسوند ازمیونه تر سره شي نوموړي نښې پکې د لیدلو وړ دي.

د کاندروپلازیا ناروغان د نورمال Cognition لرونکي دي مګر د Foramen magnum په شاو خوا کې د هډوکي د زیات نمو له کبله پرمختللي هایدروسفالوس منځته راځي او جراحي مداخلي ته اړتیا پیښیږي . نو ځکه باید د نوموړي ناروغانو د سر محیط د انفانسي په دوره کې په منظمو وختونو کې وخت په وخت وټاکل شي. او دسر التراسوند معاینه میاشت په میاشت اجرا شي په نوموړي ناروغانو کې د ملا د هډوکې Lordosis او Gibbus سؤ اشکال رامنځته کیږي چې د درملني په منظور جراحي عملیې ته اړتیا پیښیږي .

په ځنې سنټرونو کې د ونې د لوړولو او د علوي نهایاتو د دندو د ښه کولو لپاره د Ilizaroffه پروسیجر تطبیق کولو ته اړتیا وي لیکن تر اوسه پورې نوموړي موضوع دخبرو اترو لاندې دي. په هغه صورت کې چې مور او پلار د کاندرپلازیا لپاره Hemizygous ووسي نو په ۲۵% پیښو کې د دې خطر شته چې د FGFR3 لپاره د نوموړي والدینو ماشومان په هوموزایګوس میوتشن اخته شي (۷) .

:(OI) oisteogenesis imperfecta

oisteogenesis imperfecta یا Brittle bone disease یو نسبي عامه اوتوسومل ډومینانټ ناروغي ده چې د Type I Collagen د میوتشن له کبله رامنځته کیږي

O. I په څلور ډوله دي.



osteogenesis imperfecta type III انځور ۲-۷

لمړنی او څلورمې ډولونه يې په نسبي ډول خفيف شکل لري او د هډوکو د کسرونو پيښبې پکې ډيرې ليدل کيږي او د فنوتايپ له نظره نوموړي ناروغان نورمال وي .

type.II يې د نيونيټل په مرحله کې د مړينې سبب کيږي او د نوموړي ناروغي پيچلې بڼه جوړ وي. چې د هډوکو د تشوشاتو او ګڼ شمير د ماتيدو لامل ګرځي.

د O.I د ناروغانو په درملنه کې pamedronate چې يو باى فاسفونيټ کمپاونډ دی مهم رول لري نوموړي درمل د هډوکو د ماتيدو پيښبې کموي او د بلې خوا د هډوکو د Density د زياتوالي لامل ګرځي .. (۷).

:Craniosynostosis syndromes

د معمولي ډومينانټ تشوشاتو له جملې څخه دي چې د سر د هډوکو خياطي د خپلې ټاکلي مودي څخه د مخه تړل شوي وي په اوسنې وخت کې دا جوته شوي ده چې نوموړي سندرومونه FGFR جين د ميوتشن له کبله منځته راځي د نوموړي

تشوشاتو يو ځانګړې او عمده لامل د crouzon syndorme څخه عبارت دي چې ګڼ شمير خياطي سره تړل شوي دي مګر د ناروغ نهايات نورمال وي د

نوموړي سندرومونو معمولي پرابلم دا دی چې د هغوې د orbit جوف ژور نه وي .نو ځکه په ناروغانو کې راوتلي سترګې (proptosis)موجود وي



۲ - ۸انځور کروزون سندروم : چې راوتلې سترګې هایپرتیلوریزم او د مېنوکې په شان پزه.

همدا رنګه د نیمایې مخ د تنګوالی له امله دپورتنۍ تنفسي طرق انسدادي حالت منځته راځي. هایدروسفالوس موجود وي چې د Shunt اجرا کولو ته اړتیا پیښیږي په ځنې سندرمونو کې د نهایاتو سؤ تشکلات هم موجود دي چې عبارت دی له

Jackson wiess syndrome ، Apert syndromne, Pfeiffer syndrome او

Seathre chotzen syndrome .... (۷).

Treacher Collin syndrome:

یو ډومینانټ تشوش دی او د نوموړي ناروغانو نیمایې واقعات د نوي میوتشن له کبله منځته راځي Treacher collin سندورم یو Cranio facial تشوش دی چې متصف دی په Molar hypoplasia د ژامې د هډوکې هایپوپلازیا د غوږونو

سؤشکل او کوږوالی، د ښکتنۍ ځیږمو کولوبوما (Coloboma) او د هغې د باڼو نشتوالی.

د زيږيدو په مرحله کې د تنفسي کانال شديد انسداد موجود وي په نوموړي ناروغانو کې IQ نورمال وي په ځينې کورنيو کې نوموړي تشوش د oq 32-33,2 کروموزوم د تشوش سره يو ځاې وي (۷).

اوتوسومل رسيسيف تشوشات:

Cystic fibrosis: د سستک فايبروزس جين CFTR په نوم يادېږ چې د اووم کروموزم په اوږد ارام کې قرار لري په اټکلي ډول په هر ۲۲ نارينه وو کې يو کس Carrier (ناقل) وي. د ۲۰۰ څخه ډېر ميوتشنونه پيژندل شوي دي چې د ټولو څخه معمولترين ميوتشن په سپين پوستکي خلکو کې (Caucasion).

د alfa ۵۰۸ ميوتشن څخه عبارت دي alfa-۵۰۸ د فينايل الانين د دريو قلوي مشتقاتو د ډيلشن يو کوډ دی. تر اوسه پوري هم sweat chloride assay د تشخيص لپاره يوه غوره ازموينه ده.

American College of Medical genetic د PCR-base تخنيکونو د ۲۵ Mutation assay. په واسطه د تشخيص د څرګندولو لپاره کار اخلي چې په اټکلي ډول سره (۸۵-۹۰%) ميوتشنونه احتوی کولای شي.

که چيري ميوتشن رامنځته شوي وي نو کولای شو چې ناقل (Carrier) نتشخيص کړو او د prenatal په دوره کې کولای شو چې دواړه ناقلين او اخته شوي جنين تشخيص کړو.

او که د ميوتشن په پيدا کيدو کې قادر نشو د DNA Haplotyping, linkage anlaysis ، او د امينوټيک مايع د انزايمونو د څيړنې په واسطه ميوتشن پيدا کولای شو د سستک فايبروزس ۷۰% ناروغان د assay trypsinogen په واسطه تشخيص کيږي (۷).

:(SLOS) Smith lemli opitz syndrome

يو معمولي اوتوسومل رسيسيف تشوش دی چې ۱:۸۰۰۰ پيښې لري او د ناقل فريکونسي يې ۳۱ : ۱ دي . په نوموړي سندروم کې د کولسترول د جوړيدو په

اخرني پړاو کې ميتابوليک ګډوډي موجود وي چې د يو انزايم د کموالي له کبله پيدا کيږي نوموړي تشوش په وينه کې د کولسترول د کموالي او د .dehydrocholesterol ۷ پيشقدمي مادي د زياتوالي او راټوليدو لامل ګرځي.

د SLOS ناروغان د ډسمورفيک څيري لرونکي دي چې د ګڼ شمير ولادي تشوشاتو سره يو ځاي وي لکه د مرکزي عصبي سيستم ، زړه، پښتورګې او تناسلي سيستم د تشوشاتو کلفټ پليټ، اود نهاياتو تشوشات موجود وي همدا رنګه په ناروغانو کې هايپوتونيا ، Growth failure او د ماغي وروسته پاتي والي

موجود دی نوموړي ناروغانو ته د درملني لپاره کولسترول ورکوو. په ځانګړي ډول د کولسترول ورکول د Growth failure په درملنه کې ډير اغيزمن رول لوبوي (۷).

:(SNHL) Sensonural hearing loss

د ماشومتوب د دوري د ولادي کونوالي يوه مهمه Nonsyndormic رسيسيف لامل دی SNHL په لاملونو کې کتنې وړ جنتيکي هتروجنستي موجود وی چې عبارت دي له:- اوتوسومل ډومينانټ ، اوتوسومل رسيسيف او اکس لنک.

د SNHL په ناروغانو کې د ۲۲ Connexin (cx26) جين ميوتشن موجود وي او د prelingual deafness ۴۹% پيښو کې يو Gap junction Protein موجود وي د Gap junction د Contacting adherent cells حجرو د پلازمايي غشاګانود ځانګړي ساحي د جوړښتونو څخه عبارت دي چې د حجرو تر منځ د Cell to cells چينلونو لرونکي دي. Connexine يو ډول پروتين دي چې د ۲۲ Coneexine ځنې ميوتشنونه د اوتوسومل ډومينانټ په بڼه وي خو معمولاً ډير ميوټشنونه يې د رسيسيف په بڼو وي. (۷).

:(SMA) spinal muscular atrophy

يو اوتوسومل رسيسيف تشوش دی چې د شوکي نخاع په Anterior horn cells کې د تخريباتو لامل ګرځي دا چې ولي نوموړي قدامي حجري تخريبيږي تر اوسه څرګند نه دی. خو داسي فکر کيږي چې Q ۵ په کروموزوم کې د۱ SMN د جين د نشتوالي له امله د نيورونونو Apoptosis پيدا کيږي د نوموړي

حجراتو دوامداره تخريب د اسکليتي عضلاتو د اتروفي لامل ګرځي. ۱۲۰۰۰ :۱او پيښې لري د انفانسي په دوره کې ډيرې وي .

SMA د عمر د شروع کيدو او د هغې د پرمختګ د درجې په اساس په دري کلينيکي فنوټايپونو ويشل شوي دي.

SMA I :- يو معمولي حالت دی چې په نوموړي ناروغانو کې د زيږيدو په وخت کې يو خفيف ضعيفتيا موجوده وي ليکن په دري مياشتنې کې څرګند ډول نوموړي ضعيفتيا منځته راځي. ريفلکسونه موجود نه وي ناروغي پرمختګ کوي او تر يو کلنې پورې په ناروغ کې Fasciculatin او تنفسي عدم کفايه منځته

راځي.

SMAII :- په دې بڼه کې ناروغ د بلوغت (Adolescent) پړاو ته داخلیږي او ضعیفتیا رامنځته کوي یعنې ناروغي ډیره وروسته راڅرګندیږي .

SMA III :- د ناروغانو جنتیک پیچلی دی او د Deletion, duplication او د جینونو Converssion پوري تړاو لري.

د SMA په ټولو بڼو کې د ۹۰% په حدودو کې د Exon ۷ هوموزایګوس ډیلشن موجود وي. چې د هغې له رویه تشخیص اینبودل کیږي (۷) ،

Metabolic disorders (میتابولیک تشوشات):

د میتابولیزم د ځایه تیروتنې (inborn error of metabolism) ډیري زیاتي پیښې د اوتوسومل رسیسیف په بڼه د والدینو څخه ماشومانو ته انتقالیږي (۷).

څرنګه چې دغه موضوع د (IEM) پوري یو اړونده متن دي نو دلته د (IEM) تشریح کیږي.

:(IEM) inborn error of metabolism

IEM د هغه ناروغیو څخه عبارت دي چې د جنتیکي نیمګرتیاوو له کبله د بیوشمیک مرکباتو په جوړښت ، میتابولیزم، انتقال او په ذخیره کیدو کې تشوشات رامنځته کیږي (۵).

نوموړي میتابولیک تشوشا ت د یوه او یا زیاتو انزایمو نو د فقدان له امله رامنځته کیږي د میتابولیکي تیروتنې (IEM) پیښې په هر زرو (۱۰۰۰) نوي

زیږیدلي ماشومانو کې (۳-۴) تنو ته رسیږي لا تر اوسه پورې درې سوه (۳۰۰) څخه زیاتې پیښې پیژندل شوي دي چې ډیرې پیښې یې اوتوسومل رسیسیف او کم شمیر یې x- linked تشوشاتو پورې اړه لري . (۵).

IEM د بیوشیمکي نیمګړتیا وو په اساس په لاندیني ګرپونو ویشل شوي دي (۵).

الف: امینواسیدونه :

Aminoaciduria: فینایل کیتون یوریا ، سستین یوریا ، Alcaptonuria.

د یوریا سایکل تشوشات: Argenenemia ,cetrullinemia, CPS diffiecincy.

ارګانیک اسیدیمیا: Methyl, propionic acidemia ,Isovaleric acidemia.

Malonic acidemia.

Maple syrup urin disease :Branch Chain disorder

ب: شحمیات (lipid):

د مایتوکاندریا د شحمي اسیدونو د اکسیدیشن تشوشات: acyl co A dehydrogenase فقدان

Peroxisomal تشوشات: - Adrenoleuko dystrophy ,Zelweger syndrome.

د لیزوسوم تشوشات: -

Lipidosis: GM I Gangliosidosis، Tay sach disease ، Gaucher disease،

Metachromatic leukodystrphy, Niemman pick disease

میوکو پولي سکرایدوزس: دلمړني رقم **څخه** تر نهمې رقم پوري

(type ۱ **څخه** تر type۹) پورې.

میوکو لپیډوزس: Canavan disease , Sialidosis.

لایپوپروتین نقیصه: Familial hypercholesterolemia

ج: کاربوهایدریت:

د ګلایکوجن ذخیروي ناروغي: (Type I **څخه** تر type XIV)

د ګلکتوز تشوشات: UDPG Epimerase نشتوالی.

فرکتوز تشوشات: Fractosemia ,Fractose intolerance.

پایرویټ: Pyruvate dehydrogenase فقدان leigh disease.

د: پیورین او یا پریمیدین .... **(۵)**.

AMP deaminase, lesh Nyhan syndrome نشتوالی ، Orotic acidemia , DHP dehydrogenase. د انزایم فقدان.

ه: راز راز نور تشوشات **(Miscellaneous):**

Alfa -I antitrypsin diffiecincy, wilson disease,porphyria .... **(۵)**.

همدارنګه د صباغاتو د میتابولیزم تشوشات لکه:

Wardengurg syndrome, Methemoglobinemia, albinism
Gilbert syndrome, Dubin Gohnson syndrome, Crigler nagar syndrome
(۲).... Primary Haemochromatosis, Roter syndrome

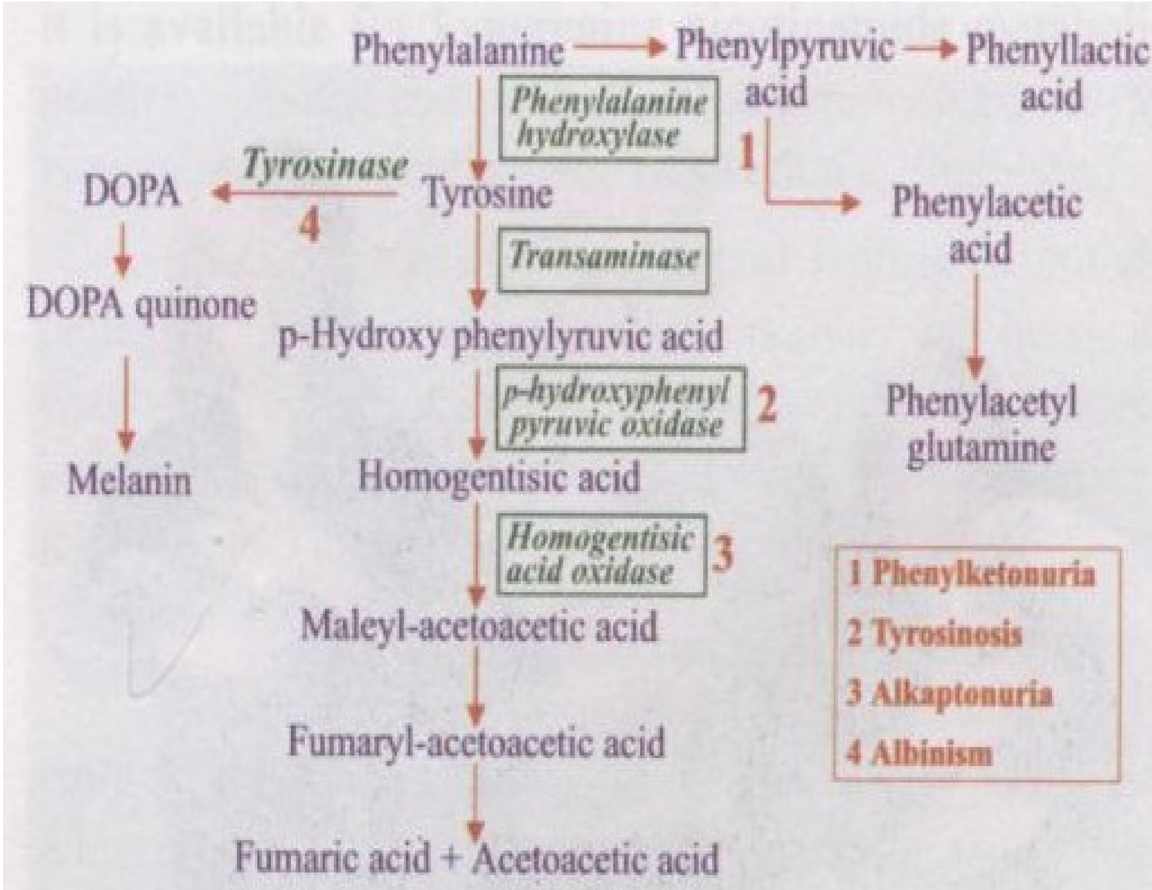
د ميتابوليک تشوشاتو تر عنوان لاندې هغه معمولي او وژونکي ناروغي ځيرل کيږي چې د اوتوسومل رسيسيف د تشوشاتو پورې اړه لري:

د امينواسيدونو د ميتابوليزم تشوشات:

:Phenyl ketonuria

يو پيژندل شوي اوتوسومل رسيسيف تشوش دی چې د ځګر Hydroxylase phenylalanin. انزايم د کموالي له امله منځته راځي.

د نومو ړي انزايم د کموالي فينايل الانين په تايروسين نه بدلیږي چې په نتيجه کې فينايل الانين په وينه، CSF او نورو انساجو کې تراکم کوي او حجرې نشي کولای چې د نورو امينواسيدونو څخه استفاده وکړي. څرنګه چې د يوې خوا د حجرو په واسطه د فنيايل الانين جذب هم خرابيږي د بلې خو د دماغ Mylination او Maturation لپاره امينواسيدونه ضروري دي مګر دماغ د نومو ړي امينو اسيدونو څخه بې برخې پاتې کيږي نو ځکه دماغي تشوشات رامنځته کيږي د فينايل الانين ميتابوليت په مستقيم ډول په ماغزو باندې زهرجن اغيزي نه لري (۵).



۲-۹ انځور د فینایل الانین او تایروسین د مینابولیزم بیوشمیک پاتوي .

کلینیکي بڼه:

د ژوند په لمړي میاشت کې اخته ماشوم نورمال وي . د څو اونیو وروسته په ماشوم کې تخرشیت نا ارمې ، رعشه، اختلاجات، Hyperkinesis او هایپرتونیا رامنځته کیږي د ارتقا ځنډ منځته راځي او زکاوت خرابیږي دفینایل الانین لوړ مقدار د Tyrosinase دانزایم سره یو رقابتي مخنیونه کوي ، یعنې تایروسین نه پریږدي

چې په ملانین تبدیل شي په نتیجه کې په ناروغ کې روښانه طلایې ویښتان ، ابې رنګۀ Iris او روڼ روښانه پوستکې منځته راځي.

د دې ناروغانو پوستکې په زیاته اندازه د التهابي ټپونو ، Rash او Eczema لپاره مساعد او چمتو وي.

د نوموړي ناروغانو بدن Phenyl acetic acid د تراکم له امله یو ځانګړې بوې ورکوي چې د musty smell په نوم یادیږي (۵).

تشخیص:

د PKU تشخیصي معیار په دې ډول دی چې د ناروغ په نورمال خوړو کې د تایروسین سویه په ۲۴ ساعتو کې 20mg/ kg ته رسوو وروسته ګورو چې په وینه کې د تایروسین سویه د 5ml/ dl څخه زیاتیږي او تشو متیازو کې د Guthrie ferric chloride د ازموینې په واسطه د فینایل الاینن میتابولیټ میندل کیږي په نوي زیږیدلي ماشومانو کې د روټین معایناتو له مخې تشخیص ایښودل کیږي (۵).

درملنه:

د اخته ماشومانو په خوړو کې د فینایل الانین اندازه ډیر لږ کړای شي خو په بشپړ ډول بند نشي دا ځکه چې د نورمالې ودې لپاره یو اساسي امینواسید دی په هغه صورت کې چې د ژوند په لمړیو اونیو کې ناورغې تشخیص او درملنه یې شروع شي. د دماغي وروسته پاتې والي څخه مخنیوی کیږي. د درملنې د شروع څخه څو اونۍ وروسته بیوشممیک ابنار ملتیې عصبي اعراض او علایم او صباغي نښو کې ښه والی رامنځته کیږي نوموړي درملنې ته د (۸-۱۰) کلو پورې دوام ورکړل شي(۵)

: Tyrosinemia

Tyrosinemia type 1: (TT 1). یو اوتوسومل رسیسیف Trait ده چې fumaryl aceto acetate hydrolase. انزایم د فقدان له امله منځته راځي او د سیروم د تایروسین اندازه لوړیږي د ناورغې په حاده مرحله کې په لمړیو شپږو میاشتو کې اعراض او علایم شروع کېږي او په مزمنه مرحله کې د یو کلنۍ څخه وروسته اعراض او علایم راڅرګندیږي.

د (TT 1) سریري ګلي او نښې عبارت دي له: د ارتقا ځنډ ، کرم ته ورته بوی او د Cabbagelike) odor). او د ځګر عدم کفایه.

د لمړي ټایپ تایروسینمیا د ناروغانو په مزمنه بڼه کې د پښتورګو د تیوبولونو د دندو خرابوالی.، Vit D resistance reckits او Polyneuropathy منځته راځي.

تشخیص یې د ځګر د بیوفسي اویا د فایبروپلاست حجرو د کلچر او د فیومرایل اسیتواسیتیت هایدرولیز انزایم د اندازې د ټاکلو په بنسټ صورت نیسي. ..(۲).

.(Oculocutaneous tyrosinemia) tyrosinemia type 2

یو نادره اوتوسومل رسیسیف تشوش دی چې د tyrosin transaminase انزایم د فقدان له امله رامنځته کیږي د نوموړي ناروغۍ سریري اعراض او علایم عبارت دي له دماغي وروسته پاتیوالي ، د ورغو ي او پښو د تلی Hyperkeratosis د قرنیې تپ، د ځګر او پښتورګې اخته کیدل.

درملنه: د تایروسینیما ناروغانو ته هغه خواړ ورکول کیږي چې په هغه کې تایروسین فینایل الانین او متیونین امینو اسیدونه نه وي. لمړنې ټایپ تایروسنیمیا ناروغان د ځګر Liver transplantation ته اړتیا لري چې ګټور تمامیږي .. (۲).

د نوي زیږیدلي ماشوم ګذري تایروسینمیا:

دغه ناروغي د B. Hydroxy phenyl pyruvic acid oxidase، انزایم د ځنډني مچوریشن له کبله منځته راځي او په پریمچور ماشومانو کې ډیري پیښې لري د نوموړي ناروغۍ اعراض او علایم عبارت دي له د تغذي ستونزي ، Lethergy، ضعیف حرکې فعالیت.

د نوموړي ناروغۍ د درملنې په منظور په خوړو کې پروتینې مواد کم او Vitamin C اندازه زیات کړای شي. (۲)

Albinisim:

البنیزم د Tyrosinase انزایم د فقدان له امله منځته راځي.

OCulocutaneous albinisim: په لسو ډولونو دي او د اتوسومل رسیسیف په بڼه په وراثت انتقالیږي .

Ocular Albinisim څلور ډولونه لري او د X- linked او یا اوتوسومل رسیسیف په بڼه انتقالیږي . (۲).

Partial albinisim: د اوتوسومل ډومینانټ په بڼه انتقالیږي (۲)..

نوموړي ناروغي د میلانین د قسمي کموالي او یا په بشپړ د میلانین د نشتوالی له امله منځته راځي په نورمال ډول میلانوسایت او میلانوسوم حجرې موجود وي لیکن د میلانین په جوړیدو کې

نیمګړتیا موجود وي کیدای شي چې نومورې تشوش عمومي بڼه ولري لکه په Oculocutaneous albinisim او یا په موضوعي ډول وي لکه Ocular Albinisim (**۵**).

کلینیکي بڼه:

پوستکي غیر صباغې وي او د لمر د وړانګې سره د مخامخ کیدو په صورت کې رنګه نه اخلي لاکن د پوستکي دسوزیدو او په ناروغ کې د سوخت د احساس سبب کیږي د البنیزم د ناروغانو ویښتان د وریښمین په شان سپین رنګ لري او د نومورې ناروغانو Iris ګلابي اویا ابې رنګی وي.



(۲-۱۰) د البنیزم دکورنۍ څو غړي راښايي

څرنګه چې وړانګې د نومورو ناروغانو د قزحيې (iris) څخه تیریږي او راساً په شبکيه لګیږي نو ځکه نومورې ناروغان Photophobia لري په ناروغانو کې Visual Acuity کميږي او اغلباً Nystagmus موجود وي د ناروغانو زکاوت نورمال وي.

Chediak Higashi syndrome یو ډول ناروغي ده چې په هغې کې Oculocutaneous albinisim ، Neutropenia موجود وي او د Pyogenic انتاناتو ته مساعده زمینه لري(**۵**).

:Alcaptonuria

یو اوتوسومل رسیسیف ناروغي ده چې د لمړي ځل لپا ره د Garrod په واسطه رامنځته شوه دغه ناروغي د Homogentistic acid oxidase انزایم د نشتوالی له امله پیدا کیږي چې Homogentistic acid په بدن او تشو میتازو کې تراکم کوي. (۲)

په بدن کې د Homogentistic مادې تراکم د منضم انساجو د تخریب لامل ګرځي (**۵**).

کلنیکي بڼه:

تشې متیازې تیاره او تور بخن رنګ لري . په ځانګړي دول که متیازې القلي ووسي دیر توربخن رنګ غوره کوي. یو تور رنګې صباغ په صلبیه کې تراکم کوي (د قرنیې او Canthi تر منځ).

د پوزې او غوږ کرپندوکې د نومورې صبا غ د تراکم له کبله ochronosis پیدا کېږي مګر د ۲۰ – ۳۰ کلنۍ څخه د مخه عمر کې د نومورې صباغ پیښې کمې وي او د هغې لامل دا دی چې Homogentistic acid یو پولي مر په نومورې غضروف کې تراکم کړی وي

د بندونو په غضروف کې د نومورې صباغ تراکم د بندونو د Degeneration او arthritis osteo لامل ګرځي . achronotic arthritis رامنځته کیږي چې زیاتره د اوږې او حرقفې فخذي بندونه اخته کوي په پښتورګو کې د نومورې صباغ د تراکم له امله نفروزس او د پښتورګې تیږي رامنځته کیږي.

د تشې متیازې ازموینه د Fehling او Benedict معیارونو سره تور رنګ ورکوي خو د Glucose oxidase سره تعامل نه کوي (**۵**).

درملنه:

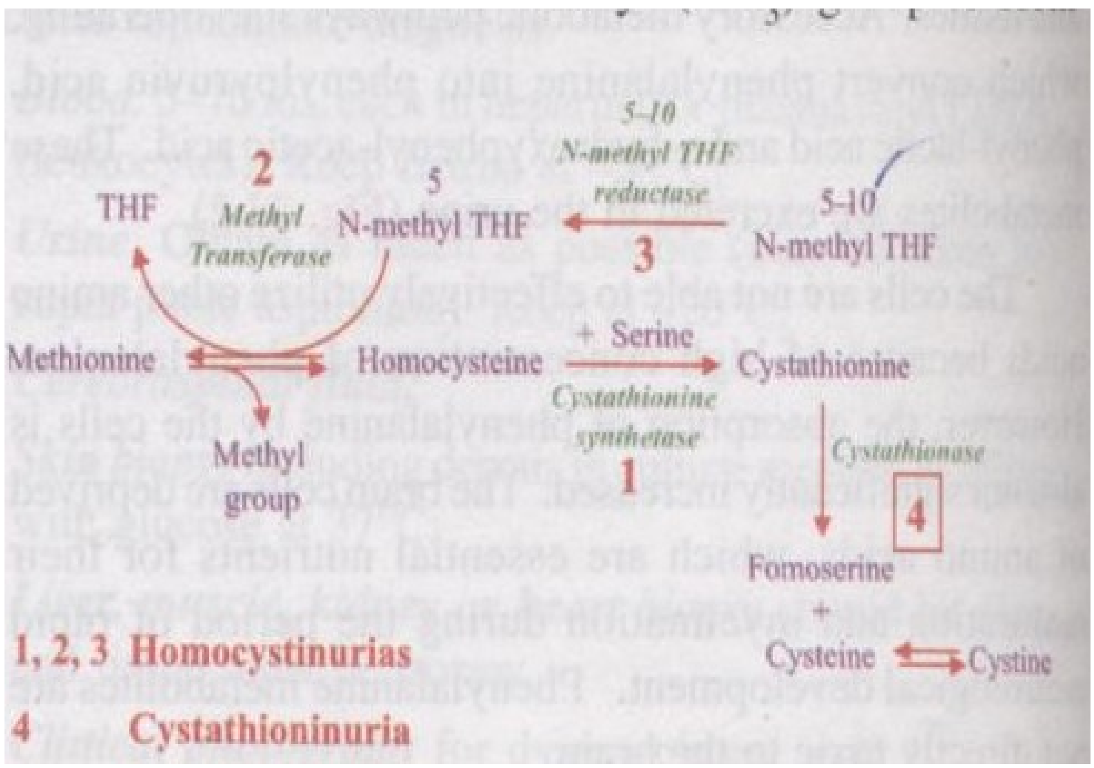
ځانګړي درملنه نلري. ascarbic acid د ochronotic مواد د ذخیره کیدو څخه مخنیوي کوي لیکن نشي کولای چې میتابولیک نیمګړتیا وي له منځه ویسي.

Nitisinon یو درمل دی چې د HGA جوړونکې مادي د انزایم څخه مخنیوي کوي او په درملنه کې ګټور تمامیږي. (۵).

:Homo cystinuria

یو اوتوسومل رسیسیف تشوش دی په دري ډوله دی .

۱ type : د ناروغي په دې بڼه کې د Cystathionin synthetase انزایم په ځګر کې نه وي . او Cystathionin,د homo cystein او Serin د امینو اسیدونو څخه نه جوړیږي



۲-۱۱ انځور : د میتیونین د میتابولیزم بوشمیک پاتوې

که څه هم د هوموسیستین پشقد ماده په انساجو کې ذخیره کیږي خو په چټکۍ سره نوموړي پشقدمه ماده په Homocystein باندې د اکسیدایز کیږي د پلازما هوموسیستین سویه لوړیږي او په تشو متیازو کې اطراح کیږي. (۵).

كلينيكي بڼه:

سريري اعراض او علايم په ۳-۴ كلنۍ عمر كې منځته راځي په نومورې ناروغانو كې د سترګې د عدسيې Subluxation منځته راځي . د ترميوا بوليزم پرله پسي تكراري حملې منځته راځي ناروغان مارفينوئيد جوړښت لري. Cysteinنشتوالي

چې په Cystathionin د فقدان څخه پيدا كيږي د عدسيو د ليژن لامل ګرځي په وينه كې د هوموسيستين د تراكم له كبله د Platelet نښليدوونكي خاصيت زياتيږي او همدا رنګه د Hegman factore د فعاليدو لامل ګرځي نو همدغه دليل دی چې د ترومبوامبوليزم پيښې په نومورې ناروغانو كې ډيرې ليدل كيږي په دماغ كې د هوموسيستين لوړ غلظت د دماغي وروسته پاتي والي لامل ګرځي چې نيمايې ناروغان په دماغي وروسته پاتې والي اخته وي. ځرنګه چې سيستين امينواسيد د كولاجن نسج د جوړلو لپاره يوه بنستيزه ماده ده نو ځكه د هغې نشتوالی د هډوكو د osteoporosis. لامل ګرځي.

د ترومبوامبوليزم له كبله په ناروغانو كې اختلاجات او د ماغي شوكې زيانونه منځته راځي.

په پلازما كې د NS methyl tetrahydrofolate اندازه ټيټيږي دا ځكه چې نومورې ماده د هوموسستين د متايلشن لپاره خپله د ميتايل ګروپ له لاسه وركوي نو ځكه د پلازما د فوليټ سويه هم ټيټيږي.

د ژوند په لمړيو مرحلو كې نومورې ناروغانو ته بايد په لوړ مقدار Pyridoxin وركړل شي او په خوړو كې د Methionin د وركړې څخه ډډه وشي ځيني ناروغانو ته تر ځو چې د ورځې 1-5 mg په اندازه فولي اكسيد ورنكړل شي ښه والی نه مومي (۵).

TypeII د ناروغي دغه رقم N5. Metyl T.H.F. metyl transferase انزايم د نشتوالي له امله منځته راځي نو مورې انزايم د خپل فعاليت لپاره Methyl B 12 ته اړتيا لري .په دې ناروغانو كې د Methionin سويه ټيټه وي. ناروغان په Dementia, اختلاجات او ميګالوبلاستيک انيميا باندې اخته وي.

ناروغانو ته بايد د Vit B12 لوړ مقدار وركړل شي او په خواړو كې Methionin بند نه شي.

Type III :- د ناروغې دغه بڼه د N5-10 methyl tetra hydrofolate reductase د انزايم د كموالي له امله منځته راځي نومورې انزايم د N5 methyl tetra hydrofolate د جوړښت مسوليت په غاړه لري

نوموړي ناروغان په دماغي

وروسته پاتې والي اخته وي او د فوليټ د ورکړې سره اعراض ښه کيږي په خوړو کې بايد دمتيونين امينواسيد بند نه شي دا ځکه چې د ناروغۍ په ديښه کې د متيونين اندازه په وينه کې کم وي.

د Homocystinuria په دوهمې او دريمې رقمونو کې د اسکليټ بدلونونه ، Ectopia lentis او ترومبوامبوليزم پيښې نه وي.

په تشو متيازو کې هوموسستين Cyanide nitroprussideد ازموينې په واسطه ميندل کيږي د متيونين او هوموسيستين لوړيدل تشخيصي نښې دي. (۵).

:Cystinuria

يو اوتوسومل رسيسيف تشوش دی چې د پښتورګې په تيوبولونو او د کولمو په حجرو کې د سيستين د امينواسيد په انتقاليدو کې نيمګړتيا موجوده وي ، چې په نتيجه کې په انتخابي ډول د پښتورګو Clearance زياتيږي او په تشو متيازو کې د اساسي امينواسيدونو (argenin ، lysin, cystien او orthenin) اطراح کيدل زياتيږي څرنګه چې سيستين لوړ مقدار د تشو متيازو له لارې اطراح کيږي نو ځکه نوموړي امينواسيدپه پښتورګو کې رسوب کوي او د Ridio opaque سيستين تيږو د جوړيدو لامل ګرځي.

سيستين ، روښانه شپږ ضلعې کرستلونه دي چې په قلوي ادرار کې د حل کيدو وړتيا لري د cyanide nitroprusside ازموينه په تشو متيازو کې مثبت وي. (۵).

درملنه:

په خوړو کې د سیستین د ورکړې څخه مخنیوي وشي د دې لپاره چې پښتورګې کې سیستین تیږې جوړې نشي نو باید چې د تشو متیازو جریان په پښتورګې کې زیات کړو(>1.5/lit/m2/day) او د تشو متیازو د PH د **۵**، **۷** په شاو خوا کې وساتو او د سودیم بای کاربونیټ او پوتاشیم ستریټ په واسطه محیط قلوي کړو .په مقاومو حلاتو کې ناروغ ته D penicillamin او یا Tiopromin درمل ورکول کیږي نوموړي درمل د sulfhydril مشتقات دي چې د سیستین د حل کولو په

خاطر د سیستین سره د disulfide مخلوط جوړ وي چې نوموړي مخلوط په اوبو کې د حل کیدو وړتیا لري.

Captoprill په زیاته اندازه د سیستین په ټیټولو کې اغیزمن دي (**۵**).

Hart nup disease:

هارټنپ ناروغي یو اوتوسومل رسیسیف تشوش دی چې په کولمو او د پښتورګې په تیوبولونو کې تریپټوفان په انتقالیدو کې نیمګړتیا موجود وي چې په نتیجه کې د Nicotinic acid فقدان منځته راځي ... (**۲**).

په کولمو کې د تریپټوفان د پاتې کیدو له امله نوموړي امینو اسید د بکتریا وو تر یرغل لاندې قرار نیسي او هغه په Indol او Indoxyl باندې بدلیږي چې وروسته نوموړي مواد د کولمو په واسطه جذب او د تشو متیازو له لاري اطراح کیږي د نوموړي ناروغانو په وینه کې د تریپټوفان اندازه ټیټه وي څرنګه چې د تریپټوفان یوه برخه د Nicotinamid او Kynurenin د میتابولیک پاتوی لپاره ضروري دي او د هغې څخه نیکوټین امايد جوړیږي نو ځکه Hartnup په ناروغي کې د نیکوټین امايد جوړیدل د کموالي سره مخامخ کیږي (**۵**).

کلینیکي بڼه:

د Hartnup په ناروغې اخته کسان د پلاګرا په شان کلینکي اعراض او علایم لري نوموړي ناروغان photosensitivity لري یعنې دلمر وړانګي سره د مخامخ کیدو وروسته د نوموړي ناروغانو پوستکی

سورنګه او ځیږ کیږيcerbellar. ataxia او روحي تشوشات نیکوټینیک اسید دکموالي اود Indolic acid دتراکم له کبله منځته راځي **(۵)**

درملنه:

د Hart nup ناروغانوته په لوړ مقدار پروتین ورکول کیږي همدارنګه دکولمو انتي سپیټک دتریټوفان دتخریب دمخنیوي لپاره ناروغانو ته ورکول کیږي. **(۵)**.

د pellagra ته ورته اعراضو او علایمو د له منځه وړلو پخاطر ناروغ ماشومانو ته Nicotinic acid ورکول کیږي **(۵)**.

هینیکو ټنیک اسید د ورځې (**۵۰-۳۰۰**) ملي ګرام پورې ورکول کیږي . همدا رنګه نومړي ناروغان د لمر وړانګې سره د مخامخ کیدو څخه وساتل شي **(۲)**،

د Branch Chain د امینو اسیدونود میتابولیزم تشوشات:

Branch chain ارګانیک اسیدوریا د یو ګروپ تشوشات څخه عبارت دي چې د ځانګړي انزایمونو د نشتوالی له امله منځته راځي نومړي اسیدونه عبارت دي له Isoleucine, Leucine, Valine څخه .

ډیر معمولي ارګانیک اسیدوریا عبارت دي له maple syrup unrin disease (MSUD) ، (IVA) Isovaleric acidemia، (PA) Propinic acidemia ، Methyl malonic Acidemia (MMA).

پورتني څلور واړه تشوشات په نوي زیږیدلي ماشومانو کې د عصبي Distres په بڼه اعراض او علایم ورکوي چې عصبي سیستم تشوش د Keto acidosis, Ketosis او یا هایپرامونیمیا له کبله منځته راغلي وي که څه هم سریري اعراض او علایم وصفي نه وي خو ځني مهمي نښې په تشخیص کې مرسته کوي لکه د Maplesyrupe بوي په MSUD کې او یا Sweaty feet oder په IVA کې. د

ماشوم د زیږیدو او د سریري اعراضواو علایمو د پیدا کیدو تر منځ کوم ټاکلي واټن موجود نه وي.

د IUA, MMA او PA په ناروغانو کې شدید ډیهایډریشن ، لیوکونتروپنیا او ترومبو سایتو پنیا موجود وي چې د Sepsis نښې څرګندوي.

پورتني تشوشات په پلازما او تشو ميتازو کې د acyl carnitin او نورو عضوي اسيدي مشتقاتو د موجوديت په اساس تشخيص کيږي چې د تشخيص لپاره د Gas Chormatography، mass spectrometryاو يا Tandem MS-MS د کړنلارو څخه کار اخستل کيږي (۵)

درملنه:

د ناروغانو بيړني درملنه د ډيهايدريشن او اسيدوزس له منځه وړل دي. ناروغانو ته په کافي اندازه د خولي او يا رګ له لاري کالوري د پروتين سره يو ځاي ورکول

کيږي که هايپرامونيميا موجود وي د هغې اړونده اهتمات ونيول شي او د هايپرامونيميا په شديدو حالاتو کې Exchange transfusion او Peritunial dialysis اجرا کيږي په ځانګړي ډول د ګڼ شمير carboxylase انزايمونو د فقدان په صورت کې د بيوټين Supplement توصيه کيږي چې په ډراماتيک ډول ځواب ورکوي د ميتايل ملونيک اسيدوريا د درملنې لپاره د Vit B12 لوړ مقدارته اړتيا وي (۵).

همدا رنګه د خولې د لارې د Carnitin ورکول د ځنې ارګانيک اسيدوريا په درملنه کې اغيزمن دي

Maple syrup urin disease:

يو اوتوسومل رسيسيف ناروغي ده چې د Brach chain 2. Oxoacid

(BCOA.DH) dehydrogenase complex، د فعاليت د خرابوالي له کبله منځته راځي چې د هغې په نتيجه کې 2. Oxoacid (BCOA) او (BCAA) Branch cahin L Amino acid امينواسيدونو مقدار دويني په سيروم ، CSF او تشو ميتازو کې لوړيږي چې نيوروتوکسيک اغيزې منځته راوړي.

د هغه برنچ چين امينواسيدونو سويه (ليوسين، ايسوليوسين ، والين) کوم چې د کيتو اسيدونو يا پيشقدمه مادي دي هم لوړيږي د پرنچ چين امينواسيدونو لوړوالی په حجرو کې د نورو امنيواسيدونو د تيريدو څخه مخنيوي کوي. (۵).

کلینیکي بڼه:

اخته ماشومان نورمال زيږيږي ليکن د لمړنې اونۍ په موده کې ناروغان د تې رودلو په ضعيف والی ، ليترجې او کانګې کولو باندې اخته کيږي وروسته Spasticity,Ataxia، اختلاجات او په چټکۍ سره پرمختللي دماغي تخريبات رامنځته کيږي د څو اونيو او مياشتو په اوږدو کې کوما او مړينه رامنځته کيږي. نوموړي اعراض او علايم په بدن کې د زهرجن متابولايتونو د تراکم کيدو له امله منځته راځي په ځانګړي ډول د Leucineد امينواسيد د متابولايت څخه.

په وينه کې د ليوسين د لوړ غلظت له امله هايپوګلايسيميا منځته راځي (۵)

تشخيص :

د ناروغانو په تشې متيازو کې فريک کلورايد navy blue رنګه د رامنځته کيدو لامل کيږي ليکن 2-4 Nitro phenyl hydrasin زيړ بخونه رسوبات پيدا کوي ، Guthri test هم يوه ګټوره ازموينه ده (۵).

د ليوسين په ايزوليوسين او Valine د امينواسيدونو دزياتوالی د تشخيص وړ دي .درملنه:

د maple syrup د ناروغانو په غذايې موادو کې پروتين او BCAA اندازه کمه کړای شي په ځانګړي ډول په هغه ناروغانو کې چې اختلاجات پکې رامنځته شوي وي او يا دا چې نوزيږيدلي وي هغه غذايې مواد چې په کمه اندازه برنچ چين امينواسيدونه لري د (Say ، ځانګړي مصنوعي فارمولا) څخه عبارت دی . نوموړي ناروغانو ته Thiamin (Vit B1) ورکول کيږي.

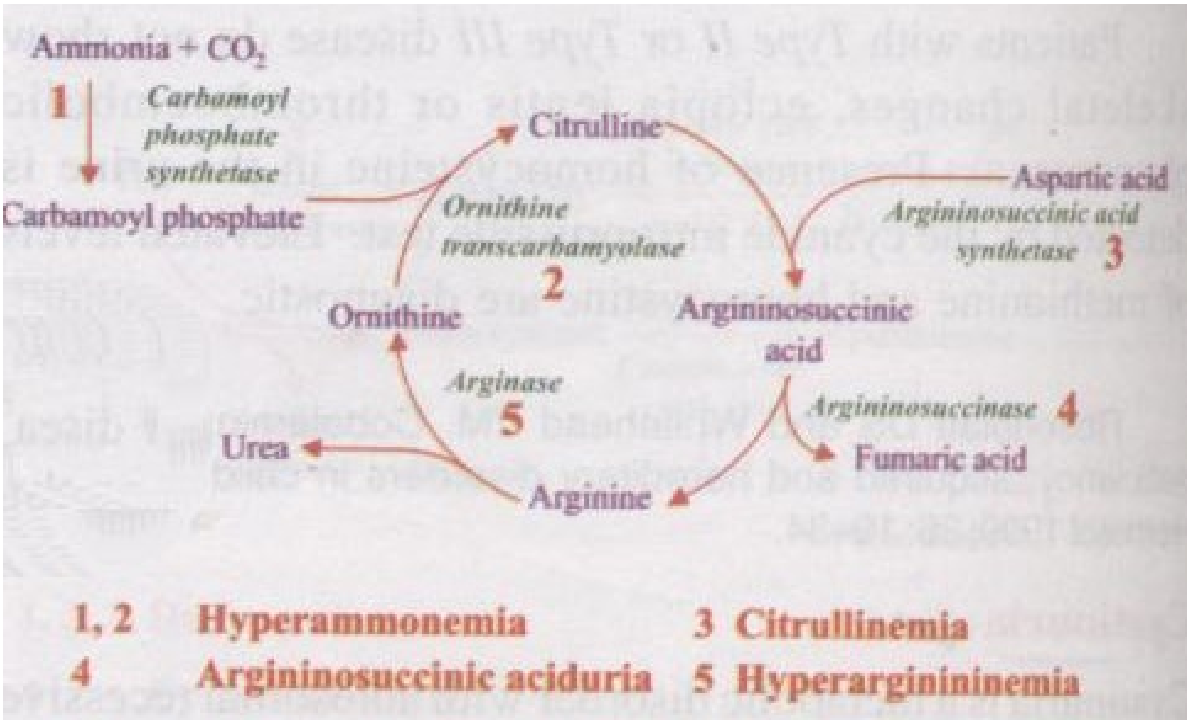
د acute exacerbation په حالت کې د دوراني امينواسيدنو دچاڼولو (تصفيه) کولو لپاره د Peritonial dailysis څخه ګټه اخيستل کيږي او د رګ له لاري

ناروغانو ته په لوړه اندازه کالوې ورکول کيږي د ناروغانو انزار خراب وي او که چيري ژر تر ژره درملنه ونشي د څو اونيو په موده کې ماشوم مړ کيږي (۲)..

په يو لږ شمير ناروغانو کې چې د ناروغې په کلاسيک بڼه اخته دي بايد د ځګر transplantation ورته اجراشي . (۵).

د يوريا سايکل تشوشات:

د امينواسيدونو کتابوليزم د امونيا د منځته راتلو لامل گرځي امونيا په پنځو پړاوونو کې د يوريا سايکل د پاتوي له لاري په يوريا بدليږي (۵).



۲-۱۲. انځور: د امينو اسيدونو د ميتابوليزم تشوشات او يوريا سايکل

په هر سايکل کې د امونيا دوه موله د يوريا د يو مول په شکل اطراح کيږي او درې موله ATP په مصرف رسيږي که چيري په پورتنې پنځه پړاوونو کې د کوم انزايم د نشتوالي له امله کوم ځنډ رامنځته شي د امونيا د زياتوالي (200 mmol/ lit) لامل کيږي او انسفالوپتي رامنځته کيږي. که د سايکل په دريم پړاو کې کومه نيمگړتيا موجود وي Citrullinemenia ، که په څلورم پړاو کې کومه نيمگړتيا موجوده وي arginenosuccinic acidemia ، او د اخري پړ د نيمگړتيا له امله Hyperargenemia منځته راځي. (۵).

کلينيکي بڼه:

ديوريا سايکل ټول ميتابوليک تشوشات د دماغ لپاره زهرجن اغيزي لري. نوموړي ناروغان پروتيني خواړه نشي زغملای . په ناروغانو کې پر له پسي کانگې او نا رامي د ژوندانه په لمړيو کلونو کې رامنځته کوي. ناروغي په چټکۍ سره د ليترجي، کوماه، Ataxia او اختلاج خواته پرمختگ کوي . د يوريا سايکل په

تشوشاتو اخته ناروغان په دماغي ځنډ ، د عضلاتو شخوالی (muscular regidity) ،د ارتقا وروسته پاتې والی او Opisthotonus باندې اخته وي . هغه ناروغان چې په arginenosuccinic acidemia باندې اخته وي د لنډ ، وچ او
ماتيدونکي ويښتانو لرونکي وي. په اټکلي ډول د ويني د يوريا اندازه نور مال وي او د دې څخه ښوونه کوي چې ميتابوليک پاتوي په بشپړ ډول تړلي (بلاک) نه وي(۵) .

درملنه:

د Hyperammonenic حالت په موجوديت کې (ارګانيک اسيديميا، يوريا سايکل نيمګړتيا) په مناسب ډول په خوړو کې د پروتينونو محدودول ارزښتناک دي(د ناروغۍ په حاده مرحله کې د ورځې 25gm/ kg .0د اساسي امينواسيدونو مخلوط ناروغ ته ورکول کيږي او وروسته د ورځې 1-10g په يو کليو ګرام د بدن ناروغ ته پروتين ورکول کيږي .په مصنوعي ډول په تجارتي بازار کې low protien diet مستحضرات پيدا کيږي. د امونيا د اطراح کولو لپاره د Sodium benzoate ماده د ورځې(۲۰۰-۲۵۰) ملي ګرام په هر کيلوګرام د بدن په ۴-۲ کسري د وزونو ناروغ ته ورکول کيږي. نو موړي ماده دامونيا سره کانجوګيټ کيږي او امونيا په غير زهري ماده باندې بدلوي چې د هغې اطراح کيدل په اسانې سره صورت ونسي.

Sodium phenyl ecetate د ورځې(۲۵۰-۵۰۰) ملي ګرام په هر کيلوګرام د بدن او يا argenin د ورځې ۲۰۰-۸۰۰ ملي ګرام په هر کيلو د بدن هم ډيري ګټوري دي. د فينايل اسيټيټ اوبنزوئيت سره يو ځای ناروغانو ته د Carnitine سپلمنټ هم ورکول کيږي جين تراپي تر څيړنې لاندې دي.

بايد په لانديني حالاتو کې هيموډياليزس او هيموفلتريشن اجراشي.

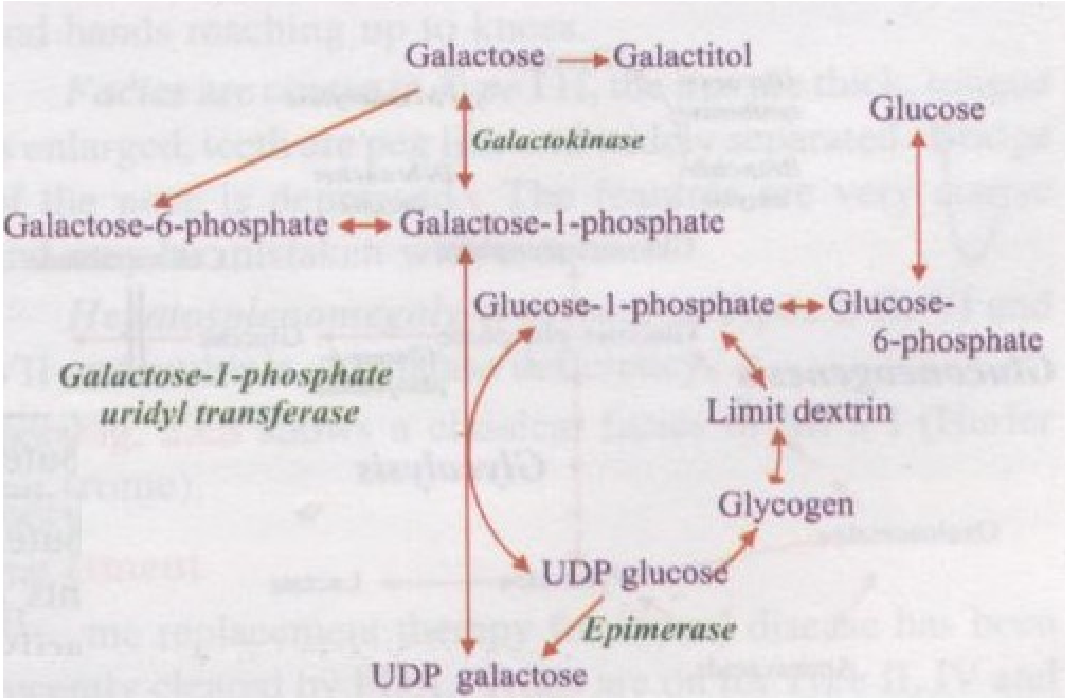
که د سيروم د امونيا اندازه د (۵۰۰) مايکرومول په في ليتر وينه کې زيات شي. که د ۲۴ساعتونو څخه د زياتي مودي لپاره د امونيا سويه د ۸۰۰ مايکرومول څخه په زياته اندازه لوړه پاتي شي او يا که غير رجعي عصبي زيانونو سره يو ځاي وي(۵).

د کاربوهايدريټ د ميتابوليزم تشوشات:

:Galactosemia

کله چې ګلکتوز د کولمو څخه جذب شي فاسفوريليټ کيږي اوپه Galactose 1 Phosphate باندې بدليږي چې نوموړي عمل Galactokinase د انزايم په واسطه ترسره کيږي .

د Galactose 1 Phosphate سره يو ځاې کيږي (Uridyl diphsophoglucose) UDP glucose, او UDP galactose او Glucose 1. Phosphate جوړوي.



۲-۱۳. انځور د ګلکتوز اوګلوکوز ميتابوليزم.

چې نوموړي تعامل د Galactose 1phosphate uridyl transferase د انزايم په واسطه صورت نيسي.

د نوموړي دواړو انزايمونو نشتوالی د Galactosemia سبب کيږي په نتيجه کې ګلکتوز او ګلکتوز –۱-فاسفيټ دواړه په حجرو کې تراکم کوي چې نوموړي مواد په حجرو باندې زهرجن اغيزي لري ګلکتوز په تشو متيازو کې اطراح کيږي

د نورو پاتوي ګانو له لاري يو څه اندازه ګلکتوز په نورو موادو بدليږي . د نموني په ډول

د Aldose reductase د انزایم په واسطه په Galactilol بدلیږي Galatilol نه میتابولیز کیږي او د تشو متیازو له لاري اطراح کیږي د ګلکتوز یو کمه اندازه د Galcotse dehydogenase د انزایم په موجودیت کې په Galactonic Acid باندې اکسدایز کیږي.

Galactose.1. phosphate uridyl transferase انزایم نشتوالی:

یو اوتوسومل رسیسیف تشوش دی چې د شیدي خوړلو څخه څو ورځي یا څو اونۍ وروسته ماشوم کې اعراض او علایم راڅرګندیږي په ماشوم کې فزیولوژیک زیړی د اوږدي مودي لپاره دوام کوي ځګر غټیږي او د څو ورځو په موده کې Gataract تاسس کوي.

په لمړیو مرحلو کې په نوي زیږیدلي ماشومانو کې کانګه, نس ناسته او Failure to Thrive پیدا کېږي د ناروغي د اعراضو او علایمو لامل څرګند ندی. لیکن فکر کیږي چې Cataract د Galactilol, د تراکم کیدو له امله منځته راځي په ماشومانوکې دماغي وروسته پاتی والی او د ځګر سیروزس د ګلکتوز –۱- فاسفیټ د زیاتوالي له امله منځته راځي. (**۵**).

Galactokinase diffiecinecy:

د دې ډول ګلکتوزیمیا سریري اعراض او علایم د خفیفي دماغي وروسته پاتی والي او د ځګر د اخته کیدو څخه عبارت دي په ناروغانو Catchexia منځته نه راځي د دې ډول ناروغۍ اساسي نښه د کترکټ څخه عبارت دی کوم چې د Glactilol د زیاتوالی له امله منځته راځي (**۵**).

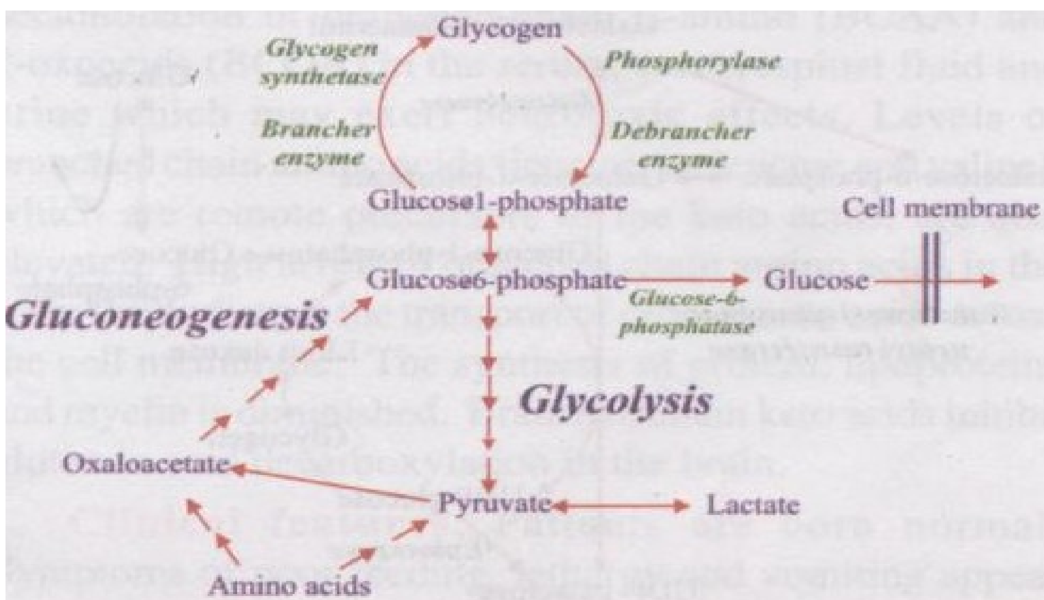
درملنه:

د د ګلکتوزیمیا اخته ناروغانو ته Galactose free خواړه ورکول کیږي که چیري نوموړي خواړه په مقدم ډول شروع شوي وي په ناروغ کې ژر تر ژره ښه والی رامنځته کیږي او بدن د ناروغۍ د نورو زیانونو څخه خلاصون مومي که چیري په ناروغ کې دماغي وروسته پاتی والي (mental retardation) رامنځته شوی وي د پورتني درملنې سره د ناروغ په دماغي وضعه کې ښه والی منځته نه راځي (**۵**).

د ګلايکوجن ذخيروي ناروغي (Glycgen storage disorder):

د ګلوکوز ډيره برخه د portal system له لاري د ويني دوران ته جذبيږي او ګلوکوز په نورو مځنيو مرکباتو باندې فاسفور يليټ کيږي (Glucose 4 phospate, Glucose 1 phospate) او بالاخره د ګلايکوجن په څير ذخيره کيږي.

ګلايګوجن يو برنچ پولي سکرايد دی چې د ګلوکوز د ډيرو ماليکولونو د يو ځای کيدو څخه منځته راغلي دي د ګلوکوز نوموړي ماليکولونه د (1-6 and x1-4) کړه ايزو اړيکو لرونکي دي، کله چې د ويني د ګلوکوز سويه ټيټې شې نو د هايدرو لايتيک فاسفوريلشن د عمليي په واسطه ګلايکوجن د ګلوکوز په ماليکولو بدل او د ويني دوران ته ازاديږي. د تعامل اخري پړاو د Glocuse 6 phosptase د انزايم په واسطه تر سره کيږي د هغه تعاملاتو مجموعه چې دهغې په واسطه ګلوکوز د ويني دوران ته غورځوي د Glycogenolysis په نوم ياديږي چې په لاندې انځور کې ښودل شوي دي (۵)



۲-۱۴. انځور په ځګر کې دګلوکوز او ګلايکوجن ميتابوليزم.(

Type I	Glucose-6-phosphatase
Type II	Lysosomal alpha-1, 4-glucosidase (acid and neutral maltase)
Type III	Amylo-1, 6-glucosidase or oligo-1, 4-1, 4-glucanotransferase (debrancher enzyme)
Type IV	Alpha-1, 4 glucan:alpha-1, 4 glucan-6-alpha glucosyl Transferase (brancher enzyme)
Type V	Muscle phosphorylase
Type VI	Liver phosphorylase
Type VII	Phosphofructokinase
Type VIII	Phosphoglucose isomerase
Type IX	Phosphorylase kinase
Type X	Phosphorylase kinase
Type XI	3, 5-cyclic AMP dependent kinase
Type XII	Phosphoglucose isomerase
Type XIII	Triose phosphate isomerase
Type XIV	Phosphoglycerate mutase, M isoenzyme

۲-۱۵ په ګلایکو جنوزس کې د انزایمونو فقدان .

پورتنۍ ناروغۍ د هغوې د کشف او رابرسیره کیدو د ترتیب په بنسټ په نمبر وهل شوي دي لیکن ډیر بهتره ده چې یو ډاکتر نوموړي ناروغي د اړونده اعضاوو د اخته کیدو په اساس په طبقو وويشي چې په لاندې ډول دي (**۵**) .

۱: د ګلایکوجن هغه ذخیروي ناروغۍ چې اساساً ځګر اخته کوي:-

هغه ناروغې چې ځګر اخته کوي په لاندې ډول دي .

type۱ (Von gierk disease) ، typeIII (forbe or limit dextrinosis) type (amylopectinosis), type VI IV, type VII, type IX او type x.

د پورتنې ناورغانو سریري بڼې عبارت دي له: هیپاتومیګالي ، هایپوګلایسیمیا ، کیتوزس ، اسیدوزس failure to thrive.

هايپوګلايسيميا په هغه ناروغانو کې چې د شپې خواړه نه استعمالوي (overnight fasting). له کبله شديد کيږي د ا ځکه چې ځګر د انزايمونو د نشتوالي له کبله د دې وړتيا نلري چې د ويني دوران ته ګلوکوز ازاد کړي بالاخره ازاد شحمي اسيدونه د انساجو څخه د ويني دوران ته داخليږي او په نتيجه کې Hyperlipedimia type I منځته راځي . د ګلوکوز ورکول نوموړي ناروغانو ته د کيتوزس د ښه والی لامل ګرځي. د ګلايکوجن په لمړني ټايپ ذخيروي ناروغي کې د ګلوکاګون د ورکړي سره سره د ويني ګلوکوز نورمال حالت ته نه را ګرځي (**۵**) .

د ګلايکوجن هغه ذخيروي ناروغي چې د زړه عضلات اخته کوي:-

Type II a (pompe disease): د دې ناروغۍ سريري اعراض او علايم په اسکليټي عضلات، د زړه عضلات او مرکزي عصبي سيستم په ليزوسوم کې د ګلايکوجن د ذخيره کيدو له امله منځته راځي په نوموړي ناروغۍ کې زړه غټ او Globular بڼه لري په ECG کې Left axis deviation ، لنډ PR انټروال او Wide QRS د ليدو وړ وي.

په ناروغانو کې د زړه عدم کفايه، dyspnea او سيانوزس موجود وي. په اسکليټي عضلاتو کې هايپوټونيا او عضلي ضيعفوالی موجود وي ژبه غټه او راوتلي وي ډير ناروغان د يو کلنۍ څخه د مخه مړه کيږي .

په سپينو کريواتو کې ځګر ، عضلات او فايبروبلاسټ حجرو کې د acid maltase د اندازې د کموالی له مخې تشخيص ايښودل کيږي .

د نوموړي ناروغ په درملنه کې Enzyme replacement therapy تر ازموينې لاندې دي (**۵**).

د ګلايکوجن هغه ذخيروي ناروغي چې اسکليټي عضلات اخته کوي:.

Type II b، type III، (limit dextrinosis, forbes) ، type V (MC-Ardle)، type VII، **هغه** ناروغتياوې دي چې په بنسټيز ډول اسکليټي عضلات اخته کوي. په نوموړي ناروغانو کې هايپوتونيا ، ضعيفتيا ژر ژر ستړی کيدل او عضلی دردونه موجود وي. (**۵**).

هغه تشوشات چې د ګلايکوجن د غير نورمال جوړښت له امله منځته راځي:

د ګلايکوجن د ميتابوليزم په ډيرو ناروغيو کې د ګلايکوجن جوړښت نورمال وي پرته د دوو نوعه ناروغيو څخه چې عبارت دي له

(Forbes diseases typeIII ,limit dextrinosis) debrancher enzyme diffieciencey.

او (type IV Anderson amylopectinosis) brancher enzyme diffieciencey

د Limit dextrinosis په ناروغې کې ګلايکوجن هغه ځانګړي برخه Bracnch point)) چې اړونده انزايم پري عمل کوي موجود نه وي ليکن د ګلايکوجن په ماليکول کې د انزايم د عمل کولو ساحې ډيرې زياتې وي په دې اساس نوموړي ګلايکوجن غير نورمال جوړښت لري .
په type IV کې د brancher enzyme موجود نه وي نو په دې اساس ګلايکوجن د اوږد داخلې او خارجي کړيو لروونکي وي ليکن د Branch points پکې لږ وي.

د څلورمي ټايپ اخته ناروغان په کيتوزس نه اخته کيږي او د کلينيک له نظره نوموړي ناروغان په early cirrhosis باندې اخته کيږي .

د تايپ III ناروغانو پيښې نظر type IV ناروغانوته ډيري دي . د type III ناروغان د type I ناروغانو سره ورته والی لري چې کولای شو د دواړو تر منځ تفريقي تشخيص د Galactose infusion. له مخې څرګند کړو چې د type III په

ناروغانو کې د نوموړي انفيوژن تطبيق کول د Hyperglycemia سبب کيږي ځکه چې په Dephosphorylation کې کومه نيمګړتيا موجوده نه وي .

د نوموړي ناروغانو انزار نسبتاً ښه وي ليکن يوه شديده Isolated hephatomegaly موجوده وي .

نوموړي ناروغانو ته بايد ډير پروتين لرونکي او لږ شحم لرونکي خواړه ورکړل شي بهتره دا ده چې خواړه په کم مقدار او پر له پسي ناروغ ته ورکړل شي او د انتاناتو په شتون کې بايد د هغې درملنه تر سره شي **(۵)** .

درملنه :

د ګلايکوجن په ذخيروي ناروغيو اخته کسان په هايپوګلوسيميا او هيپاتوميګالي اخته وي (ټول ناروغان نوموړی تشوش نلري) پدی اساس د درملنې څخه موخه دا ده چې په ناروغ په وينه کې د ګلوکوز اندازه په نورمال حالت کې وساتو نوموړي عمل د انفي بلعومي ټيوب له لاري (NGT). پرله پسي انفيوژن او يا د خولې له لاري د اوومه يا خامه نشايسته د خوړولو په اساس صورت نيسي چې اوومه نشايسته ورو، ورو د ګلوکوز په څير د ويني دوران ته داخليږي.

پورتنۍ کړنلاره په ځانګړي ډول type IV, type III, type I لپاره ګټور دي (**۵**) .

د ميوکوپولي سکرايدونو ميتابوليک تشوشات:

(MPS) metabolic disorders of mucopolysaccharides

ميوکوپولي سکرايدوزس د يو شمير ارثي تشوشاتو څخه عبارت دي چې په انساجو کې د ميوکوپولي سکرايدونو د ذخيره کيدو له امله منځته راځي. پرته د Hunter syndrome څخه د ميوکوپولي سکرايدوزس ټول تشوشات د اوتوسومل رسيسيف په بڼه منځته راځي ليکن Hunter syndrome د x linked recessive trait په بڼه رامنځته کيږي .نوموړي تشوشات د ځانګړي انزايمونو د کموالي او يا نشتوالي له امله منځته راځي (**۲**).

ميوکوپولي سکرايدونه د منضم انساجو اساسي ماده ده چې د ډای سکرايډ ، نايتروجن او د استرسلفيټ د ګروپونو څخه جوړ شوي دي مهم ميوکوپولي

سکرايدونه عبارت دي له Dermatan sulfate, chondrotine 6 sulfate, chondrotin. .4sulfate ،hyaluronic acid .Heprine sulfate

په لاندينې جدول کې د ميوکوپولي سکرايدونو کلينيکي بڼه او ډولونه ښودل شوي دي (**۵**)

د MPS نمبر	دماغي وروسته پاتېوالی	ناغوره څيرهCoarse face.	د توري او ځګر غټوالی	Dysotosis multiplex	د قرنيې مکدريت
Hurler /I. H	+	+	+	+	+
Scheie/IS	_	_	_	_	+
Hunter.II	+	+	+	+	_
Sanifilipo/III	+	_	_	_	_
Morquio/ IV	_	_	_	+	+

درملنه:

په دې نژدې وختونو کې د type I ناروغانو لپاره د FDA په واسطه انزايمونو معاوضه کول د (Enzyme replacement) څرګند شوی دی د type II , IV type او type VI د ناروغيو لپاره د انزايمونو معاوضه کول تر ازماينښت لاندې دي د MPS I او MPS VI لپاره د هډوکو د ماغزه transplantation ګټور دی (**۵**).

دليزوسوم ذخيروي تشوشات:

په اټکلي ډول د څلويښتو (**۴۰**) څخه ډير ناروغۍ د ليزوسوم د انزايمي تشوشاتو له کبله منځته راځي . دليزوسوم د يو انزايم نشتوالی له امله د ليزوسوم په داخل کې د انډوجينوس او اکزوجينوس غټو ماليکولونو ماتيدنه نه تر سره کيږي. او نوموړي ماليکونو ميتابولايټ د بدن په انساجو کې ذخيره او ناروغي رامنځته کوي .

هغه انزايمونه چې د Glycosaminoglycone د ماتيدو مسوليت پر غاړه لري. او په ليزوسوم کې موجود نه وي د Mucopolysaccharidosis لامل ګرځي چې مخکې تشريح شو هغه انزايمونه چې د Glycopeptide د تجزيه کيدو مسوليت په غاړه لري او په ليزوسوم کې موجود نه وي د Glycoproteinosis د منځته رامل ګرځي .

د ګلايکوليپډ په ذخيره وي ناروغيو کې د سفنګوليپدماتونکي انزايمونه موجود نه دي د پورتنيو ذخيروي ناروغيو ۲/۳ برخه کې Glycoliped ذخيروي ناروغي تشکيلوي پرته د Fabry desease څخه چې د x linked حالت ولري نور ټول پورتني ناورغي د اوتوسومل رسيسيف تشوشاتو د جملې څخه دې .

کله چې د حجرو په منځ کې شحمي مواد تراکم وکړي نو حجره يو ځګن (Foamy) بڼه ځانته غوره کوي چې د foam cell په نوم ياديږي نوموړي حجرې په ځګر، تورې، سږي او هډوکو، کې ليدل کيږي چې د نوموړو غړو د لويوالي لامل ګرځي.

د ګلايکو ليپډ په ځني ذخيريوي ناروغيو کې عصبي اعراض او علايم رامنځته کيږي او د هغې لامل دا دی چې نوموړي مواد په دماغ کې تراکم کوي او عضبي اعراض رامنځته کوي (**۵**).

په لانديني جدول کې د ليزوسوم ځني ذخيروي ناروغيو کلينيکي منظره تشريح شوي دي (**۵**).

ناروغي	Cehrry redspot	د احشاو غټوالی	د اسکلیټ لیژن	دماغي وروسته پاتې والی	Bulbar sign
Ganglosidosis GM 1	+	+	+	+	_
Gaucher diseases	_	+	+	+	+
Krabbe diseases	_	_	_	+	_
Methachoromatic leucodystrophy	+	_	+	_	_
Multiple sulfatase deffiecincey	+	+	+	+	_
Niemann pick diseases	+	+	_	+	_
Sand hoff diseases	+	+	+	_	_

دلیزوسوم د ذخیروي تشوشاتو ځني مهم او معمولي ناروغي په لاندې ډول تشریح کیږي.

:Gaucher diseases

یو اوتوسومل رسیسیف ناروغي ده چې Gluco cerebrosidase انزایم د فقدان له منځته راځي نوموړي انزایم د Glucosyl ceramid څخه ګلوکوز بیلوي د دې انزایم په نشتوالي کې Glucosyl ceramid چې یو ډول cerebroside دي د ریتکولو اندوتیلیل سیستم په حجرو کې تراکم کوي. سریبروسایډ Laden cells. غټې حجري دي چې هسته یې د حجرې یوې څنډې ته قرار لري او د هغې سایتوپلازم د ګونځې شوي ویرینبنم په شان ښکاري نو ځکه د ګونځې شوي ویرینبنم یا Gaucher cell پنوم هم یادیږي. (**۵**).

کلینیکي بڼه :

د ناروغانو توری ډیر غټیږي اوهایپرسپلنیزم منځته راځي یعنې لیوکو پنیا او ترمبوسایتوپنیا د تورې د غټوالي سره یو ځاې موجود وي .

د ناروغانو ځګر غټیږي او د هډوکو ، ماغزه جوف هم پراخیږي دا ځکه چې Gaucher cell په نوموړي اعضاوو کې تراکم کوي د هډوکو پراخیدل ډیر بازردي په ځانګړي ډول د د ورانه او مټ (فخذ ، عضد) هډوکې په زیاته اندازه غټوالی پیداکوي (**۵**). چې د کلینیک له نظره په درې ډوله دي:

Type I (chronic non neuropathic) : په دې ډول ناروغۍ کې احشاپه زياته اندازه اخته کيږي. مزمن سير لري ليکن عصبي اعراض او علايم په ناروغ کې منځته نه راځي نوموړي ناروغي په زړو او بوډا خلکو کې ځرګنديږي

type II (Acuto neuropathic): د ناروغۍ دا بڼه په مقدم ډول شروع کيږي او د مخکې د دوه کلنۍ څخه د ماشوم د مړينې لامل ګرځي په ناروغانو کې عصبي اعراض او علايم ډير بارز وي.

Type III (chronic neuropathic): ناروغي دعمر په دوهمې کال کې ځرګنديږي په تحت الحاد ډول سير لري او د عضويت احشا او عصبي سيستم دواړه اخته کوي.

درملنه:

دا لمړنۍ ذخيروي ناروغي ده چې درملنه يې په ښه شان تر سره کيږي نوموړي ناروغان د طبعي او يا Recombinant glucocerebrosidase انزايم د معاوضې يا تطبق په واسطه ښه والی مومي ليکن درمل يې ګران دي. د هډوکو د مغز ټرانسپلانټيشن د درملنې يوه بله کړنلاره ده ۹۱۸ OGT يو ماده ده چې د ګلايکوليپډ د ذخيره کولو پروسه کې وروسته والی پيدا کوي چې د ازماينښت لاندې دي (**۵**) .

Metachromatic leukodystrophy:

په دې ناروغۍ کې په مرکزي عصبي سيستم ، محيطي اعصاب ، ځګر او پښتورګو کې Sulfated glycossphingolipid تراکم کوي په نوموړي ناروغۍ کې د مايلين پوښ تخريبيږي ليکن د عصبي حجرو زيانمن کيدل په کمه اندازه وي د ماغزو په White Matter کې ګرانو لرکتلي تراکم کوي څرنګه چې د تيزابي کرسټل وايليټ د رنګ سره نوموړي کتله بنفشي او شاو خوا يې نصواري رنګه

تلوين کيږي. يعني يو ميتاکروماتيک تلوين دی نو ځکه د نوموړي ناروغي نوم ورته ورکړل شوي دي (**۵**).

کلينيکي بڼه:

د ميتاکروماتيک ليوکو ډستروفي لمړني سريري اعراض او علايم د قدم وهلو تشوشات, نا هم اهنګې (incoordination) او پرمختللي دماغي زيان څخه عبارت دي. نوموړي کلينيکي نښې د ژوند په دوهم کال

کې څرګندیږي په ناروغانو کې knee jerk د brisk حالت لري لیکن ankle reflex او planter response ضعیف کیږي دا ځکه چې په نوموړي ناروغۍ کې محیطي عصبي سیستم اخته شوي وي.

د میتاکروماتیک لیوکو ډستروفي ناروغان د لس کلنۍ څخه د مخه مړه کیږي د نوموړي ناروغۍ تشخیص په سپیونو کریواتو ، سترګه او پوستکي په حجرو کې د aryl sulfatase انزایم د اندازي د ټاکلو له مخې تشخیص کیږي (۵).

درملنه:

کومه اغیزمنه درملنه پلاس کې نشته لیکن په یو شمیرلږو پیښنو کې د هډوکو د مغز tranplantation تر ازمایښت لاندي نیول شوي دي (۵) .

:GM1. Gangliosidosis

Type I : د ناروغي کلینیکي اعراض او علایم د زیږیدو سره سم څرګندیږي او دماغ په زیاته اندازه زیانمن کیږي د ناروغانو څیره دمیوکوپولي سکرایدوزس لمړنۍ ټایپ ته ورته والي لري دناروغانو په ګیډه کې هیپاتوسپلینومیګالي او د سترګې د Macula په ساحه Cherry red spot موجود وي د هډوکو په x ray کې Dysostosis د لیدو وړ وي په GM1. Gangliosidosis لمړني ټایپ ناروغان د دوه کلنۍ څخه د مخه د تنفسي انتاناتو له امله مړه کیږي .

Type II : د ناروغۍ سریري بڼه د (۱-۲) کلنۍ عمر کې شروع کیږي نوموړي ناروغان د لس کلنۍ څخه د مخه مړه کیږي په دې ناروغۍ کې توری او ځګر نه غټیږي په ناروغانو کې روحي او موتور (حرکي) تشوشات ډیر شدید وي په نوموړي ناروغانو کې راډیولوژیک ابنار ملتي په لږه اندازه د لیدو وړ وي (۵)

:GM2. Gangliosidosis

په دې ناروغۍ کې د عصبي حجرو په لیزوسوم کې د GM2. Ganglioside :

ماده تراکم کوي. د نوموړي ناروغانو ډیری پیښې د taysach (typel) د ناروغانو په بڼه د Hexose aminidase A د انزایم د نشتوالی سره یو ځای وي.

لیکن د Sand hoff په ناروغۍ کې د Hexose aminidase A او aminidase B Hexose دواړه انزایمونه نه وي (**۵**).

:Taysach disease

یو اوتوسومل رسیسیف ارثي ناروغي ده چې د Ashkenazi په یهودانو کې ډیرې پیښې لري لیکن اوس د هند په شمول په ټوله نړۍ کې د نوموړي ناروغي د پیښو راپور ورکړل شوی دی .

په دې ناروغانو کې اکثراً د نژدي خپلولۍ د(Consanguinity)تاریخچه موجوده وي . په نوموړي ناروغانو کې Gangliosid GM2– Hexose aminidase .د انزایم د نشتوالی له امله عصبي سیستم په ګنګلیونیک حجرو کې د GM2 Gangliosidماده تراکم کوي او مایلین زانمن کوي د نوموړي ناروغۍ سریري نښې د شپږ میاشتنې په عمر کې رامنځته کیږي. Apathy، هایپوتونیا ، د سترګې د لیدو نقیصه د (Visual defect) او د ارتقا وروسته پاتی والی په نوموړي ناروغانو کې په مقدم ډول منځته راځې نوموړي ناروغانو کې ورو, ورو spastic حالت رامنځته کیږي او ناروغان د ړوندوالي او لیونتوب خواته درومي .

د شبکیه (Retina) په Fundus کې Cherry red spot لیدو وړ وي نوموړي ناروغان په **۳-۴** کلنۍ کې مړه کیږي . (**۵**).

:Sandhoff disease

د tysach د ناروغۍ برسیره احشا هم اخته کوي (**۵**).

:Niemann pick disease

یو نادر اوتوسومل رسیسیف تشوش دی چې د Sphingomyelinase انزایم د نشتوالي له امله منځته راځي او په انساجو کې د sphingomyelin دتراکم کیدو لامل ګرځي نوموړي ناروغان په دماغې وروسته پاتې والی ، هیپاتوسپلینومیګالي، لمف اډینوپتې، د وزن د لاسه ورکول او د ګیډي په پړسوب اخته وي. د ناروغانو په **۱/۳** برخه کې Cherry red spot ، Macula کې موجود وي. په منځنې ډول انیمیا (وینه لږي) هم موجود وي. د نیمان پیک ناروغان عموماً د انفانسي په دوره کې مړه کیږي .

د نیمان پیک ناروغي په وینه کې د Niemann pick cells د شتوالي په بنسټ تشخیص ایښودل کیږي . د سینې X- ray د Milliry TB په شان خیال ورکوي . کوم اغیزمن درمل په لاس کې نشته (**۲**) .

د شحم د میتابولیزم تشوشات:

د لایپو پروتینونو بنستیزه دنده دا ده چې په اوبو کې غیر منحل مرکبات د وینې په سیروم کې انتقالوي. لایپو پروتینونه نظر د هغوې د جوړښت او ترکیب په بنسټ په څو ټولګیو ویشل شوي دي چې عبارت دي له : پروتین ، کولسترول فاسفولپید ، او ترای ګلایسرایدونه .

د شحم تشوشات عبارت دي له :

,Hypertryglyceridemia, Familial hypercholesterolemia
Abeta lipoproteinemia او نور.. (۵).

Abeta lipoproteinemia: یو ارثي ناروغي ده چې د A polipoprotein B (Apo B) د نشتوالي له امله منځته راځي . Apo. B د سیروم د پلازما د لایپو پروتینونه لري د نوموړي ناروغۍ په منځته راتګ کې احتمالي جنتکي *نقیصه عبارت ده له* :

۱. low density beta lipoprotien داپو پروتینونو د جوړیدو نیمګړتیاوې.

۲ . داپو پروتینونود لګښت زیاتوالی.

۳ . په lipoprotiens باندې د (apuprtien) د بدلیدو ستونزې . او incooporation بیتالایپو پروتینونه د هغه کایلومایکران په جوړولو کې چې په پلازماکې نشته ارزښتناک رول لري د پلازما د کولسترول په اوتری ګلیسرایدونو سویه ټیټ وي.

د کلینیک له نظره نوموړي ناروغان د لاندې اعراضو او علایمو لرونکي دي.

د شحمیاتو مل ابسرپشن ، Retinitis pigmentosa، رعشه (tremor) ،

athetosis , او د Vibrationاو position. د احساس له منځه تلل .

څرنګه چې په نورمال حالت کې د شحمیاتو د هضم او تمثیل پروسه د کولمو په مخاطي غشا کې صورت نیسي او بیا نوموړي شحمیات پلازما ته انتقالیږي لیکن څرنګه چې په دې ناروغۍ کې کایلومایکران نه جوړیږي نو نوموړي شحمیات پلازما ته نه انتقالیږي. همدا رنګه لایپو پروتینونه د ځینې اساسي غذایې موادو په انتقال او د سره کریواتو د غشا په جوړولو کې ډیر ارزښتناک رول لري نو ځکه د لایپو پروتینونو نشتوالی د Achontocytosis لامل ګرځي. تر اوسه پورې په نوموړي ناروغۍ کې د سترګې او ماغزه د بدلونونو پتوجنزس څرګند نه دي (۵) .

Peroxisomal تشوشات:

Peroxisomes د یو subcellular ارګانیل څخه عبارت دی . چې د نوموړي جوړښتونو په منځ کې

يو شمير انزايماتيک تعاملات تر سره کيږي چې عبارت دي ده اوږدو شحمي اسيدونو اکسيديشن، Catalases، او Phytonic acid تعاملات

(IRD) infantile او (MALD) Neonatal adrenoleuko dystrophy .(ZS) Zellweger syndrome

refsum disease. هغه ناروغتياوې دي چې د کلينيک له نظره يو د بل سره مطالع کيږي نو ځکه نوموړي ناروغي د (PBD) peroxisome biogenesis disorders په نوم هم ياديږي. نوموړي ناروغی د اوتوسومل رسيسيف تشوشاتو د جملې څخه دي.

د پورتني ناروغيو له جملې څخه (ZS) د ډيرشديد او IRS د لږي کلينيکي اعراضو او علايمو لرونکي دي د جنتيک له نظره PBD ناروغتياوي هتروجنس تشوشات دي چې کم تر کمه د دولس (۱۲) مختلف کمپلمنټ ګروپونو (CGs) لرونکي دي هغه جين چې د CG۱ اخته کوي د PEX1 څخه عبارت دي.

په اټکلي ډول سره د PBDs د ناروغانو پنځه شپيته په سلو کې (۶۵%) د PEXI ميوتيشن له کبله منځته راځي نوموړي Multisystemic ناروغي متسف دي په مختلفي عصبي علايم لکه اختلاج nystagmus, د اوريدوتشوش ،د علوي حرکي

نيورون (UMP) د حرکې برخې پرمختلونکي تشوش ، اپتيک اتروفي او د ادرينل د مرغيړي اتروفي

.

د MRI په واسطه د دماغ په White matter کې بدلونونه د مشاهدې وړ وي . د تشو متيازو د عضوي تيزابونو څيړل او پلټنه د پراکسيسوم د ناروغيو په څيړنه او رابرسيره کولو ګټور دي(۵)

راز راز نور تشوشات (miscellaneous disorder):

: Alfa 1. Antitrypsin difficiency

Alfa 1 antitrypsin يوه protease inhibator (PI) چې په ځګر کې جوړيږي نوموړي ماده د نيوترو فيل د الاستيز انزايم د تخريب څخه د سږي انساج محافظه کوي په اټکلي ډول د نورمال وګړو او يا په سلو کې (۷۰%) pi M type خلک دي چې د نوموړي وګړو د alfa 1 antitrypsine . اندازه په يو ليتر کې (0.8- 1.8) ګرام پورې رسيږي د نوموړي مادې د نشتوالي په hepatocyte کې د Polymerized alfa 1 anitrypsine د راټوليدو او تراکم لامل ګرځي .

د اسناخو د تخريب له کبله Emphysema پيدا کيږي(۵).

لږ تر لږه د جین ۲۴ الیلونه پیژندل شوي دي چې په ډیرو پیښو کې د نوموړي ناروغۍ مسول جین د Piz د میوتانټ جین څخه عبادي دي .

د Piz په کسانو کې د alfa 1 anitrypsine سویه د 0.6 gm / lit څخه کم دي لیکن د pi Null په کسانو کې نوموړي ماده باالکل نه وي.

کلینیکي بڼه:

د Childhood (ماشومتوب) په دوره کې سریري اعراض او علایم یې عبارت دي له د انفانسي د دورې ځنډني هیموراژیک ناروغي ، Cholestasis او د ځګر مزمني ناروغۍ، لیکن د کهولت (Adulthood) په دوره کې سږي اخته کیږي.

د نوموړي ناروغۍ نوري نادرې کلینیکي اعراض او علایم عبارت دي له:ګلومیرولونیفرایټیس ، واسکولایټس او panniculitis.

د نوموړي ناروغۍ تشخیص په سیروم کې alfa 1 antitrypsine د اندازې د ټاکنې، د ناروغ د Genotypingاو همدارنګه Pi phenotyping له مخې ایښودل کیږي. (۵).

درملنه:

که څه هم د alfa 1 antitrypsine. معاوضه کولو په واسطه کولای شو چې غټانو کې د سږي د ناروغۍ درملنه او مخنیوی وکړو لیکن په هغه ناروغانو کې چې د ځګر ناروغي پکې رامنځته شوي وي کومه ګټه نه تر لاسه کیږي په هغه صورت کې چې د ځګر شدیده ناروغي موجود وي د Liver transplantation په واسطه په بریالیتوب سره علاج تر سره کیږي (۵).

:Wilson disease

یوه ناروغي ده چې د مس (Copper) د میتابولیزم د تشوش له کبله منځته راځي نوموړې ناورغي د اوتوسومل رسیسسیف د تشوش یوه بڼه ده چې د دیارلسم (۱۳) نمبر کروموزم په یو جین کې نیمګړتیا پیښن شوي وي.

د Wilson په ناروغۍ کې د لیزوسوم مس په کافي اندازه ښه نه اطراح کیږي اویا دا چې د نورمال حالت

ځخه metalothionin سره د مس يو ځای کيدل ځلور

ځلي زياتيږي او د دې زياتوالي لامل دا دی چي د نوموړي ذخيروي پروتين په جوړښت کې نيمګړتيا موجوده وي.

مس د ځګر د حجرو سايتوپلازم کې تراکم کوي چې د ځګر هر ګرام وچ شوي په کتله کې د (۵۰۰-۲۰۰۰) مايکرو ګرامو پورې د مس اندازه رسيږي او په دې اساس د ځګر حجرې زيانمن کيږي. د ځګر د حجرو ځخه مس دويني په سيروم کې ازاديږي او دبدن په نورو انساجو کې ذخيره کيږي . په ناروغانو کې د سرو کريواتو د زيانمن کيدو له امله هيمولايز منځته راځي.

د پښتورګي قريبه تيوبولونه اخته کيږي دعصبي سيستم د اخته کيدو له امله عصبي تشوشات او په قرنيه کې د مس د تراکم له امله kayser fleisher ring منځته راځي.

د ويني په سيروم کې د Ceroloplasmin د اندازې کموالی يوه ځانګړی تشخصي نښه ده د سيروم د مسو اندازه کميږي (۵) .

کلينيکي بڼه:

په ناروغانو کې د ځګر حاد او يا مزمنه ناروغي منځته راځي چې کيدای شي د عصبي اعراضو او علايمو سره يو ځای وي او يا نه وي. همدا رنګه کيدای شي چې د ځګر ناروغي ،د روحي ستونزو، هډوکي تشوشات، هيمولاتيک انيميا او د اندوکراين د تظاهراتو سره يو ځاي وي(۵)

: Hepatic dysfunction

ناروغي د ۶-۱۵ کلنۍ عمر کې منځته راځي د ناروغۍ په حاد ډول کې زيړی ،هيپاتوميګالي، کوماه او مړينه منځته راځي . ناروغي د Chronic active hepatitis پشان سير لري.

عصبي تظاهرات : نوموړي تظاهرات older childern کې رامنځته کيږي چې عبارت دي له د بدن د شخوالي(Regidity)،رعشه، دخبرو ستونزې ، د ليکلو ضعيفتيا، غير نورمال posture، او روحي تشوشات. کيدای شي چې ناروغي د Cerebeller ataxia او Parkinsonism په شان اعراض او علايم ځرګند کړي په نوموړي ناروغانو هيپاتوميګالي موجود وي ليکن زيړی موجود نه وي .

kayser fleisher ring (KF)يوه نصواري يا سورنګه حلقه ده چې اکثراً د قرنيي په پورتنې او

یا ښکتني سرحد کې قرار لري. نوموړي حلقه د Slit lamp په واسطه لیدل کیږي . د نوموړي حلقې نشتوالي د ناروغۍ نشتون نه شي رده ولای . په ځانګړي ډول که چري نوموړي ring د ژوند په لمړیو لسو کلونو کې موجود نه وي د دي په معنی نه ورکوي چې نوموړي ناروغ به په د ویلسن په ناروغۍ اخته شوی نه وي. (۵)
.

تشخیص:

د ویني په سیروم کې د Ceroluplasmin د اندازې کموالی د تشو متیازو په ۲۴ ساعته مقدار کې د مسو زیاتوالی او د (K.F) شتوالی په تشخیص کې مرسته کوي.

د سیروم د سیرولو پلازمین اندازه په سل سي سي وینه کې د ۲۰ ملي ګرامه څخه ښکه وي او د سیروم د مس اندازه سل سي سي وینه کې د ۲۰ مایکروګرام څخه ښکته وي او په تشو متیازو کې د مسو اطراح شوي اندازه په ۲۴ ساعتونو کې سل (۱۰۰) مایکرو ګرام څخه زیات وي . د تشو متیازو د مس اندازه د penicillamin challenge په واسطه ټاکل کیږي د ځګر د یو ګرام په وچ شوي وزن کې د مسو اندازه د ۲۵۰ مایکروګرامو څخه زیاته ده.

Liver function test غیر نورمال وي .

هغه ماشومان چې شپږ میاشتې عمر لري اویا په nephrosis, kwashiorkor، اویا Severe malabsorption syndrome باندې اخته وي د نوموړي ناروغانو د ویني په سیروم کې د مس او سیرولوپلازمین اندازه لږ وي. نو ځکه په پورتنیو ماشومانو کې د مس او سیرولوپلازمین د سوي د ټاکلو له مخې د wilson disease تشخیص د ډاډ ګیرنې وړ نه دی. د سیروم د مس سویه په Billiary Cirrhosis او Toxic Cirrhosis کې لوړیږي (۵) .

درملنه:

ناروغ ته باید هغه خواړه ورکړل شي چې د مس لږ اندازه ولري او هغه خواړه چې د مس ډیره اندازه ولري د هغې د ورکړي او خوړولو څخه ډډه وشي لکه ځګر Nuts, shellpish او Chocolate.

Penicillamin. د ورځي ۱۰-۳۰ ملي ګرامه په یو کلیوګرام د بدن په ۳-۴ کسري دوزونو ورکول کیږي. نوموړي درمل د خوړو څخه نیم ساعت مخکي ورکول کیږي نوموړي درمل د مسو د

copper اطراح زیاتوي او باید په دوامداره ډول استعمال شي.

د Penicillamin د ورکړې له کبله په ځینو ناروغانو کې تبه، د پوستکي resh ، اډینوپتې، د بندونو درد، لیوکو پنیا او ترومبو سایتوپنیا پیدا کیدای شي لیکن نوموړي اعراض او علایم ګذاري سیر لري. او د درمل د قطع کیدو وروسته له منځه ځي په هغه ناروغانو کې چې د Penicillamin د ورکړې په اوږدو کې نفراتیک سندروم ، lupus like سندروم، Immen complex glumerulunephritis رامنځته شوي وي نوموړي درمل قطع شي او د هغې په بدل کې Tri ethylene tetramin dihydrochloride. درمل ورکړل شي. په کورنۍ کې ټول ورونه او خویندي د ویلسن د ناروغۍ لپاره وازمویل شي. **(۵)**

:X- Linked inheritance

Deuchene type musculer dystrophy:

.duchen musculare dystrophy (DMD)د عضلاتو د Cytoskeletal پروتین د جوړښت د خرابوالي له امله منځته راځي چې نوموړي پروتین د dystrophin په نوم یادیږي د نوموړي پروتین مسول جین د x په کروموزوم کې موقعیت لري چې د x P 12 په نوم یادیږي په اټکلي ډول په هرو څلور زره (۴۰۰۰) نارینه ماشومانو کې یو ماشوم په DMD اخته وي که چیري د X P ۱۲ په جین کې قسمي او یا کمه اندازه میوتشن پیښ شوي وي د Becker Muscular dystrophy په نوم یادیږي چې په نوموړي حالت کې د ناروغۍ کلینیکي اعراض او علایم لږ شدید وي خو په هر حال د DMD په ټولو بڼو کې د اسکلیټي عضلاتو پرمختللی تخریبات منځته راځي او د زړه عضله هم پري اخته کیږي.

د DMD په اخته هلکانو کې د (۵-۲) کلنۍ په عمر کې د اندامونو د Proximal د عضلاتو ضعیفي او دCaff د عضلاتو Pseudo dystrophy منځته راځي. نوموړي ناروغان د ۱۳ کلنې په عمر کر د حرکت څخه پاتې کیږي اوپه فلج اخته کیږي، .د DMD په ناروغانو کې د Createnin kinase (CK)د انزایم سویه لوړه وي، نوموړي ماشومان د شل کلنۍ (۲۰) په عمر کې د تنفسي او یا د زړه دعدم کفایې له کبله مړه کیږي.

د Becker Muscular dystrophy (BMD) د ناروغانو انزار ډیر توپیر لري که څه هم کورتیکو ستروئید د عضلاتو د قوت او ټون د ساتلو لپاره ګټور تمامیږي. لیکن د عضلاتو د تخریب مخه نشي نیوالی څرنګه چې د dystropine جین ډیر غټ وي نو ځکه د میوتشن لپاره یو ښه Target دی په **۲۵**% پیښو کې د

ډستروفين په جين کې يو پراخه deletion او duplication موجود وي .

د دغه تشوش لپاره د جينونو د ميوتشن پلټنه ډيره ګټوره ده ليکن د تشخيص او انزار د ټاکنې لپاره د عضلاتو بيوپسي او Immunohistochemistry ضروري دي تر څو د ډستروفين پروتين تشخيص شي.

د DMD په ۱/۳ پيښو کې فاميلي تاريخچه موجوده نه وي دا ځکه چې په جين کې د نوي ميوتشن له امله DMD منځته راغلې وي (**۵**) .

هيموفليا **(Haemophilia)**:.

Haemophilia د ويني توئيدنې (خونريزي) يو اکس لنګ رسيسيف تشوش دی چې د اتم فکتور د نشتوالی له امله منځته راځي د نوموړي ناروغانو په بندونو اوعضلاتو کې د وينې توئيدنې مختلفي اندازي موجود دي وي په رنځورانو کې په اسانه وينه کيدل (Bruising) او د زخمونو څخه د زيات وخت لپاره وينه توئيدنه موجود وي پورتنۍ نښې د اتم فکتور په جين کې د يو هموزايګوس ميوتشن له امله منځته راځي چې د۲۸ x-q په بڼه ښودل کيږي . Carrier او Prenatal تشخيص په مستقيم ډول د انتخابي ميوتشن د پيدا کيدو په بنسټ صورت نيسي.

د درملنې لپاره د اتم فکتور د مستحضراتو څخه ګټه اخيستل کيږي . نوموړي فکتور د انسان د وينې د پلازما څخه تر لاسه کيږي د اتم فکتور تطبيق کول د

هيموفليا په ناروغانو کې ډيره اغيزمنه ده خو په (۱۰-**۱۵**)فيصده پيښو کې د نوموړي ناروغانو په وينه کې يو خنثی کوونکي انتې باډي د اتم فکتور په مقابل کې توليديږي چې د نوموړي فکتور اغيزې کموي (**۵**).

: Apert syndrome

نوموړي سندروم په nephropathy او کونوالي باندې متصف دي. د کلينيک له نظره (**۲**) مختلفې بڼې لري ډيره عامه نمونه يې د Collagen IV alfa chain ميوتشن له کبله منځته راځي هغه ښځينه اخته ماشومان چې په Collagen IV A3 بڼې باندې اخته شوي وي د کمې کلينيکي بڼې لرونکي وي.

لکه هيمچوريا او کو ئوالي چې په مؤخر ډول راڅرګنديږي اونارينه جنس ماشومان چې پدي ناروغي اخته شوي وي د پښتورګي په عدم کفايه باندي اخته کيږي (**۵**)

ميتابوليک تشوشات:

دميتا بوليزم دځايه تيروتني تشو شات (inborn error of metabolism) ځيني ناروغۍ په ارثي ډول د اکس لنک پوري اړه لري لکه Adrenoleuko dystrophy (۵)

:Adrenoleuko dystrophy

نوموړي ناروغي د(۴ – ۱۲) کلني عمر په منځ کي پيښيږي او نوموړي ناروغي اساسي نښي دعصبي اعراضو او علايمو څخه عبارت دي لکه د سلوک تشوشات ، دقدم وهلو تشوشات ، Dysartheria , عسرت بلع ، ړوندوالي ، اختلاجات ، Spastic Quadraparesis او Decorticate posturing. د نوموړي ناروغانو ۱/۳ برخه د ادرينيل د مرغيړي د عدم کفايې تظاهرات رامنځته کوي(۵) .

نوموړي يوه x- linked recessive ناروغي ده چې د Acylco A synthetase ، انزايم د نشتوالي له امله منځته راځي. د ناروغانو په وينه کې د ACTH ، long chain Fatty acid اندازه لوړه وي په ناروغانو کې د ناروغۍ د رامنځته کيدو څخه(۲-۳) کاله وروسته مړينه منځته راځي (۷) .

x-ALD (x- linked adrenoleukodystrophy) يوه ناروغي ده چې د عصبي سيستم ابيض ماده (white matter) او د ادرينل د مرغيړي قشر اغيزمن کوي په نارينه وو کې درې اساسي فينو ټايپونه ليدل کيږي لمړی رقم يې د cerebral childhood form څخه عبارت دی چې د ۴-۸ کلنۍ د عمر په منځ کې ډير عموميت لري. نوموړي ناروغي په لمړيو پړاونو کې د attention deficit disorder، د پيژندلو (cognition) ، سلوک، ليدلو، اوريدلو او حرکي تشوشاتو په بڼه تظاهرات ورکوي چې وروسته د دوه کلونو په موده کې په اخته ماشوم کې په بشپړ ډول عدم توانايې(disability) رامنځته کيږي. دوهمي رقم يې د adrenomyeloneurapathy (AMN) څخه عبارت دي چې په مؤخر ډول د ۲۰ کلنې څخه وروسته کلينيکي څرګندونې رامنځته کوي. چې عبارت دي له : پرمخ تلوونکي paraparesis ، د معصرو تشوشات او په مختلفو درجو سره

د ليري نهاياتو حسي عصبي سيستم له منځه تللو څخه عبارت دي او نوموړي اعراض په ورو ورو ډول سره د لسګونو کلونو په موده کې نور هم پرمختګ کوي .

د دې ناروغۍ دريم رقم د Addison disease څخه عبارت دی چې د دوه کلنۍ بلوغت او په ډير عام ډول د اوه نيم ۷.۵ کلنۍ په عمر کې د ادرينل د مرغيړي د عدم کفايې تظاهرات رامنځته کوي. چې په نوموړي تشوش کې عصبي اعراض او علايم نه وي ليکن کيدای شي چې د عمر په وروستيو مرحلو کې

عصبي اعراض او علایم (په ځانګړي ډول AMN) تشوشات رامنځته شي .

په اټکلي ډول سره ۲۰% هغه ښځینه چې Carrier دي د AMN ګلې او نښې ور سره وي لیکن نوموړي ګلي او نښې په (د ۳۵ کلنۍ او یا د هغې څخه په وروستي عمر) کې رامنځته کیږي.

:Diagnosis/ testing

د X-ALD په ۹۹% ناروغانو کې چې اعراض او علایم ولري یا ونه لري د very long chain fatty acids (VLCFA) اندازه د ویني په سیروم کې لوړه وي نوموړي یوه ځانګړي او ښه معاینه ده چې د نړۍ په سطحه په کمو لابراتوارونو کې تر سره کیږي په اټکلي ډول سره نوموړي ازموینه په ۸۵% Carrier ښځو کې یوه حساسه ازموینه ده همدا رنګه د ABCD 1 gene مالیکولي انالایزس هم د تر سره کیدو وړ دي چې تشخصي ارزښت لري چې نوموړي انالایزس د جنتیکي

کانسلنک او پرنټل ډیاګنوزس په منظور د ناقل (Carrier) د ټاکنې لپاره ارزښتناک رول لري .

وقوعات :

نوموړي ناروغي وقوعات 1:20000-1:50000 ته رسیږي چې په اټکلي ډول په ټولو کسانو کې یو شانته وي

درملنه:

د X-ALD په درملنه کې لاندیني ټکي شامل دي: symptomatic نارینه تداوي کول ، د asymptomatic کسانو او یا هغه کسان چې په خفیف ډول اعراض او علایم ولري لټول او په مقدم ډول د ادرنیل د غدي د عدم کفایې درملل.

Symptomatic Males:

د دې ناروغۍ په درملنه کې د ادرینل د مرغیړي ارزونه (ارزيابي) او د corticosteroid تطبق کول د درملنې بنسټیزه موخه جوړوي. چې یوه ژوند ژغورنکي درملنه ده. د X-ALD ډیر نارینه ناروغان د ادرینل د مرغیړي په عدم کفایه اخته وي د corticosteriod ور کول د عصبي سیستم په اخته کیدو کې هیڅ اغیزه نه لري په نارینه اخته X- ALD ناروغانو کې د ادرینل د مرغیړي دندې باید په منظمو وختونو کې ارزیابي شي. هغه بالغ نارینه کسان چې په نوموړي ناروغۍ اخته لیکن کلینیکي اعراض او علایم له ځانه ونه ونښايې او یا دا چې د Childhood cerebral form (set 1 په پړاو کې وي او د MRI د ازموینې په واسطه ثابت شي چې دماغ زیانمن شوی نه دی مناسبه درملنه یې د Bone marrow transplantation (BMT). څخه عبارت دی .همدارنګه په هغه ماشومانو کې چې د هغوې IQ د ۸۰ څخه لوړه وي د هغوې لپاره هم BMT یوه ښه او مناسبه درملنه ده څرنګه چې BMT د ۲۰% په شاو خوا کې د Morbidity او Mortality. لامل ګرځي نو ځکه په هغه ناروغانو کې چې د هغوې دماغ د MRI د معاینې له مخې اخته شوې نه وي یا هغه ناروغانو کې چې MRI یې غیر نورمال او عصبي تشوشات ونه لري نوموړي درملنه تر سره نه شي. همدارنګه په هغه ناروغانو کې چې IQ یې د ۸۰ څخه ټیټ وي او یا په شدید ډول عصبي او یا عصبي روحي (neuropsychological dysfunction) ولري تر سره نه شي.

غذايي او فارمکالوجيک درملنه.

په هغه ناروغانو کې چې عصبي تشوشات رامنځته شوي وي د Lorenzo oil therapy اغیزه لږه وي لیکن که چیر ته عصبي سیستم زیانمن شوی نه وي نوموړې درملنه ګټوره ده اوپه راتلوونکي کي د عصبي تشوشاتو د رامنځته کیدو او د هغې د لا زیاتیدو څخه مخنیوی کوي . همدا رنګه Lovastatin او 4- phenylbutyrate د درملنې په لپاره استعمالیږي لیکن کلینیکي اغیزې څرګندې نه دي. (۱۰)

:Non-mendelian inheritance

د **Imprinting** تشوشات:

Beckwith wledemen syndrome : د دې سندروم نښې عبارت دی له : د بدن غټوالی ، Macrosomia) (، غټه ژبه (Macroglosia) او omphalocele.

نوموړی سندورم د۱۵ 11 P کروموزوم غیر نورمال Expression له کبله منځته راځي نورې نښې یې عبارت دي له د مخ خفیف ډسمورفیزم (هایپرتیلوریزم، د غوږونو Creases. د ګذري هایپروانسولینیمیا له کبله infantile Hypoglycemia ګڼ شمیر مور زادي انوملي ګانې کلفټ لپیټ ، د بولي سیستم انوملي ګانې او د سرطانونو د خطر زیاتیدل.(په ځانګړي ډول د ۷-۱۰% د wilm tumur پیښې) .

په نورمال حالت کې د Growth factore په جین کې د (IGF2) د Imprinting پروسه صورت نیسي ۲ IGF د مورنې الیل په شان په داخل رحمې ارتقا کې نه Express کیږي.

د کروموزومونو تشوشات د نوموړي جین په اکسپریشن اغیزه کوي او د نوموړي ناروغۍ لامل ګرځي لکه د paternal 11 P 10 region ډوپلیکیشن چې د Bws په ناروغۍ کې لیدل کیږي paternal UPD په پلرنې هومولوګ کې د دی لامل کیږي چې د IGF2 جین په Transcription کې Duplication منځته راوړي. (Tumure supperesser gene (H19 د له منځه تلو ، د بدن د غټوالی او سرطانې ناروغیو ته زمینه مساعد کوونکي فکتورونو د زیاتوالې لامل ګرځي.

BWS ناروغانو کې د .imprinting د ارزښت ملاتړ په دې دلیل دي چې د نوموړي ناروغانو په ۱۰% پیښو کې پلرنی imprinting شواهد شته او د BWS هغه ناروغان چې په Wilm tumure اخته دي. په ۷۰% پیښو کې د IGF 2 او H19 د جیونو د Coding لپاره Loss of imprinting (LOI) رابښې . هغه

ماشومان چې په نوموړي حالت باندې اخته دي تر ۷کلنۍ پورې په هرو دريو (۳) مياشتو کي يو ځل ورته د ګېډې التراسوند اجرا شي او ناروغان د څارنې لاندې ونيول شي. (۷).

:Prader willi syndrome

نوموړی سندروم د يو شمير Imprinted. شوي جينونو expression د نشتوالي له امله منځته راځي. د SNRPN جينونه چې په ۱۵q11 په کروموزوم کې قرار لري د Prader willi سندروم د منځته راتلو لامل ګرځي.

د کلينيک له نظره نوموړي ماشومان د انفانسي په دوره کې شديده هايپوتونيا باندې اخته وي چې د تغذې لپاره د gastrostomy. تيوب ته اړتيا لري.

Older childrenماشومانو کې وصفي څيره راڅرګنديږي چې د بادامې سترګې ، پر له پسي strabismus لنډه ونه ، چاغوالی، Hypogenitalismوړوکې لاسونه او پښې چې د نري ګوتو سره يو ځای وي.

اوس داسې عقيده ده چې نوموړي نښې Growth Hormones د نشتوالي سره يو ځای وي پدې ناروغانو کې د۳ - ۴ کلنۍ په عمر کې د Obseseive hyperphagia او د بلوغت په شروع کې type 2 diabetis mellitus رامنځته کيږي (۷).

:Angelment syndrome

دغه سندروم imprinting د تشوش او د ګڼ شمير ميوتيشنونو له امله منځته راځي د نوموړي ميوتيشنونو له کبله د Ubiquitin protein ligase جين ، د UBE3A جينونه غير فعاليږي پورتنې جينونه د SNRPN د جين پشان په (۱۵) پنځلسم کروموزوم کې قرار لري .

د دې ناروغانو کلاسيک فنوتايپ عبارت دی له شيديده دماغي ورسته پاتی والي چې د پروګناتيزم (Prognatism) ، اختلاجات، Motor mlston شديده

وروسته پاتی والی ، غير نورمال Puppef like gait، غيرنورمال وضعيت ، د ژبې ضعيفه ارتقا، حملوي او تشنجي خندا (paroxysmal laughter) او په tung thrusting څخه عبارت دي :

د Anglman سندروم په څلورمه برخه ناروغان د VBEzA جين د ميوتيشن له امله منځته راځي (۷) .

:UPD -7

اوس پوهيدل شوي دي چې د ۷ اوم کروموزوم ځنې جينونه هم imprinted کيږي UPD V په هغه ماشومانو کې چې د يو پلار څخه د (۵۰۸) delta -f- ډيليشن دوه کاپې ګانې په ارتيث انتقالوي د Cystic fibrosis لامل ګرځي همدارنګه نوموړي ماشومان په Sliver russel سندروم باندي هم اخته وي چې نوموړي سندروم د داخل رحمي ودي په ځنډ او Dwarfism باندې اخته وي. فکر کيږي چې UPD او د Imprinting تشوشات د دوې د تشوشاتو سره يو ځاي وي .

هغه تشوشات چې د Anitcipation سره يو ځاې وي:

(اوتوسومل ډومينانت) Myotonic dystrophy: ميونوتيک د سټروفې متصف دی په د عضلاتو ضعيفتيا ، د عضلاتو ټونيک سپزم چې د هايپوګوناديزم ، Frontal balding د زړه بريښنايې تشوشات او Cataract.

دا چې څرنګه ګڼ شمير جينونه په دې تشوش کې اخته کيږي لا تر اوسه پورې څرګند شوي نه دي ليکن زيان راوړونکي ساحه د نولسم (۱۹) کروموزوم په برخه کې قرار لري او دا هغه ساحه ده چې په دې کې د protein kinase د جين په prime -۳ untranslated ساحه کې موقعيت لري او په نوموړي ساحه کې د CTG پراخه شوي trinucleotide repeat تر سره کيږي . نورمال کسان د (۵-۳۰) پورې د CTG repeat د کاپي ګانو لرونکي دي. که چيري د دغه کاپي ګانو شمير د (۵۰) څه زيات شي په اخته کسانو کې خفيف کلينيکي تظاهرات رامنځته کوي لکه Cataract په هغه کسانو کې چې د نوموړي پر له پسي کاپي ګانو د سلو (۱۰۰)

څخه زيات وي د غټانو په شان د الکتريکي ميوټونيا لرونکي دي او که چيري د تکراري کاپي ګانو شمير د ۴۰۰ په حدودو کې وي د ماشومتوب په دوره کې کلينيکي اعراض او علايم منځته راوړي . کيداى شي چې د نوموړي کاپی ګانو

ارتيدنه(Expansion) تر زرو (۱۰۰۰) . پورې ورسيږي چي نو په نوموړي حالت کې د نوي زيږيدنې په مرحله کې په نوزادانو کې سخته او حتی وژونکي کلينيکي اعراض او علايم منځته راځي.

که چيري په ډراماتيک ډول د پرله پسي کاپي ګانو شمير د (۲۰۰-۴۰۰) په منځ کې وي خفيف اعراض او علايم منځته راوړي چې د کلينيک له نظره د څرګندونديدو وړ نه وي ليکن که چيري نوموړي کاپې ګانې په ډراماتيک ډول د(۸۰۰-۲۰۰۰) په شاو خوا کې ورسيږي د جنيني تظاهراتو لکه(پولي هايدروامنيوس،

Arthrogryposis) لامل ګرځي چې د نوموړي repeat expansion کاپې ګانې د ښځینه تنقیصي ویش په واسطه انتقالیږي .نه د نارینه میوزس په واسطه. نو په دې اساس هغه ماشومان چې په Floppy infant باندې اخته وي د هغوې د څېړنې او پلټنې لپاره د هغوې میندې باید په غور سره Myotonia اوضعیفتیا لپاره معاینه شي په اوسني وخت کې د دغه CTG repeat کاپي ګانو د شمیر د څرګندولو لپاره diagnostic molecular testing څخه ګټه اخیستل کیږي (۷)

(اوتوسومل رسیسیف) Fried reiches ataxia:

هغه جین چې د FDRA لامل ګرځي په ۹ کروموزوم کې قرار لري. په نوموړي سندورم کې د کوچني دماغ د دندو ستونزې منځته راځي په ناروغانو کې مخکې د بلوغت څخه د حرکي او حسي سیستم تشوشات رامنځته کیږي او د Teenage په عمر کې نوموړي تشوشات پرمختګ کوي . نورمال کسان د (۷-۲۲) پورې د GAA repeat کاپي ګانو لرونکي وي لیکن په دې ناروغۍ کې د GAA د کاپې ګانو شمېرد ۲۰۰ څخه زیات وي. (۷).

(اکس لینک) Fragile –x- syndrome:

په اټکلي ډول هر لس زره نارینه وو کې یو کس په نوموړي سندروم اخته کیږي او په نارینه جنس کې د دماغي وروسته پاتي والي (Mental retardation) ډیر ارزښتناک لامل بلل کیږي د دې ناروغۍ مسول جین د FMR 1 د جین څخه عبارت دی.

نورمال کسان تر ۵۵ پورې د CGG تکراري کاپي ګانې لرونکي دي خو په دې تشوش کې د (۵۵-۲۰۰) پورې د CGG repeat لرونکي کسان د نورمال فنوټایپ لرونکي دي چې د prematuration په نوم یادیږي لیکن په هغه صورت کې چې د CGG repeat د کاپي ګانو شمیر د ۲۰۰ څخه زیات شي د Full maturation په نوم یادیږي او دې سره GGG expansion او د CPG Island هایپرمیتایلیشن هم موجود وي.

نوموړي سندروم د لاندیني اعراضو او علایمو لرونکي دي.

دماغي وروسته پاتی والی ، اوږد مخ (long face) غټ غوږونه، (large testes)،په ځانګړي ډول د بلوغت وروسته د منضم نسج اعراض او علایم لکه Hyperextensible بندونه، د مترل د سام پرولپس. همدا رنګه نوموړي ناروغان ډیر فعال وي .د infantile autism اوتوستیک سلوک لرونکي وي. ځني ناروغان نورماله څیره (منوټایپ) لري.

د fragile –x- syndrome نیمایې اخته ښځینه د نورمال ذکاوت او استعداد لرونکي وي که څه هم نوموړي ښحي Full maturation حالت هم ولري د نورمال ذکاوت لرونکي وي. ښځینه جنس نظر نارینه وو ته په لږه اندازه د ظاهري څیري له نظره غیر نورمال وي (۷).

هغه ناروغي چې د mitochondrial inhertance له کبله منځته راځي:

د ۲۰۰۱ کال د یو طبع په اساس چې په American journal of medical genetics کې د Seminar in Medical Genetics تر عنوان لاندې خپور شوی دی داسې ښودل شوي دي چې اوس دمایتوکاندریا په DNA (mt DNA) کې د سلو څخه د میوتشن ډیري پیژندل شوي ساحې موجود دي او همدا رنګه د mt DNA دوهم پلا ترتیب کیدل (Rearrangement) هم تشخیص شوي دي .

د مایتوکاندریا یې ناروغیو اعراض او علایم په ثانوي ډول د oxidative phosporylation د تنفسي

انزايمونو د نشتوالي له امله منځته راځي. نوموړي انزايمونه د بدن ټولو حجرو ته انرژي ورکوي.

مايتو کاندريا ناروغي د پرمختللي تشوشاتو څخه عبارت ده چي د عصبي Dysfunction سره يو ځای وي لکه هاپوتونيا، د ارتقا وروسته پاتی والی، اختلاجات، د سترګې تشوشات، کوڼوالی، د هضمي سيستم تشوشات، د ودي خرابوالی (Growth failure)، د پښتورګو، اندوکراين، زړه او نباتي عصبي سيستم تشوشات د مايتوکاندريا تشوشات دري عام او مهمي ناروغۍ په لاندي ډول دي (۷).

:MELAS

Melas د mitochondrial encephalopathy، lactic acidosis، stroke like episod. څخه جوړ شوي دي. د نوموړي نارغی اعراض او علايم د ماشومتوب په دوره کې شروع کيږي چې عبارت دي له د stroke پرله پسي حملې، ړوندوالی، فلج، سردردي، کانګې ضعيفتيا، په حمله وي ډول د عضلاتو ضعيف کيدل دويني د لکتيټ زياتوالی.

هغه عام ميوتيشن چې د MELAS لامل ګرځي عبارت دي له (A3 243 G) tRNA leu gene... (۷).

:MERF

MERF د Myoclonic epilepsy او Ragged red fiber څخه ترکيب شوي دي هغه ماشومان چې په دی تشوش اخته دي د عصبي اعراضو او علايمو لرونکي دي. لکه Myoclonus. کوڼوالی، د عضلاتو ضعيفتيا، اختلاجات.

د ناروغانو اتيا فيصده په سلو کې د مايتوکاندريا د (tRNA lys gene) (A8 344 G).

د missense mutation له کبله منځته راځي. (۷)

:LEIGH. Sub acude mecrotizing encephalomyopathy

د تنفسي حجرو په دندوکي د ګڼ شمير تشوشاتو موجوديت د leighs disease لامل ګرځي leights disease يوه شديده ناروغي ده چې د ارتقا د Milestone د نشتوالي , Extrapyramidal اعراض او علايم چې د دماغ د قاعدي Dysfunction سره يو ځای وي د تبي لرونکي ناروغيو په موجوديت کې اعراض او علايم ډير شديد کيږي.

د نومورړي ناروغۍ اعراض او علايم عبارت دي له هايپوتونيا دلاسونو Choreo athetoid حرکات ، د تغذي ستونزو ، اختلاجات او Fulure to thirve

په MRI کې د دماغ په قاعده او تلموس کې فوکل نکروزس ليدل کيږي.

ماتوکاندريايې ميوتيشونه تنفسي ځنځير اخته کوي . په ځانګړي ډول Complex I ، complex II Complex IV او هستوي DNA ميوتشونونه Complex II اخته کوي چې دا د Leghis د ناروغۍ لامل ګرځي. (٧)،

Multifactorial inheritance:

Cleft lips and cleft plate:

د جنيټک له نظره Cleft lip که يواځې وي او يا د کلفت پليټ سره يو ځاي وي Isolated Cleft plate څخه جلا تشوش دي . کلفټ لپ په نارينه و کې ډير

زيات ليدل کيږي حال دا چې ګلفټ پليټ په ښځو کې ډير زيات پيښې لري کيداى شي چې دوا ړه نقيصي په يوه کورنۍ کې د نورو سندورمونو سره يو ځاى وي خو نومورړي حالت غير معمولي دي. د نژاد له نظره نومورړ ي پيښې سره توپير لري د اسيا د سپين پوستکي او تور پوستکې نسبت په هر زر تنه ژوندي نوي زيږيدلي ماشومانو کې (١.٢١، ٠.٩ او ٠.٣١) څخه عبارت دي(٧) .

کلنيکي بڼه:

کيداى شي کلفټ لپ يو اړخيز يا دوه اړخيز په بشپړ او يا په قسمي ډول موجود وي کيداى شي چې کلفټ لپ د ګلفټ پليټ سره يو ځاى وي چې ګلفټ پليټ په بشپړ ډول موجود وي يا primary cleft plate (چې د پليټ قدامی برخه او Gingival ridge هم اخته شوي وي) او يا secondry Cleft plate چې يوائي د پليټ خلفي برخه اخته شوي وي) يو ځاى وي . .

که کلفټ پليټ د Isolated بڼه وي کيداى شي چې نرم او کلک حنک دواړه اخته شوي وي ، کيداى شي چې د V. Shaped او يا Horseshoe. Cleftپه بڼه وي.

کله چې کلفټ پليټ د micronathia او Glossoptosis (هغه ژبه چې خلف خواته غورځيدلي وي او د تنفسي او تغذي ستونزې رامنځته کړي وي) سره يو ځاي وي Pierre robin sequece په نوم ياديږي.

هغه ماشومان چې په خپل مخ کې په څرګند ډول کلفټ پليټ ولري دواړه د نورو تشوشاتو لرونکي هم وي نو ځکه بايد ښه وپلټل شي د نموني په ډول هغه ماشومان چې کلفټ ولرري (۱-۲)% پيښنو کې د زړه ولادي ناروغي لري خو د Pierre- robin sequence په ناروغانو کې نوموړي تشوشات تر **۱۵**% پوري رسيږي(۷).

تفريقي تشخيص:

د کلفټ ناروغان کيداى شي چې يوائي په نوموړي ډيفکټ اخته وي او يا د نورو سندرومونو سره يو ځاي وي د نوموړي ناروغانو انزار، درملنه د نوموړي ناروغانو د غوره تشخيص پوري اړه لري. نو ځکه نوموړي ناروغان لمړي بايد تشخيص شي چې ايا نوموړې نيمګړتيا سندروميک ده او که Non syndromic دي (۷).

:Non Syndromic Cleftlip & cleft plate

پدی وروستيو وختونو کې غير سندرو ميک کلفټ پليټ او کلفټ لپ د پولي جنک او ملتي فکتوريل وراثت په ډله کې شميرل شوي دي ليکن اوسنۍ څيړنې نوموړي تشوشات د رسيسيف او ډومينانټ په بڼه راښيې خو په هر حال د نوموړې نيمګړتيا پيښې (۲-۳)% ته رسيږي .

:Syndromic Clift lip& cleft plate

کلفټ لپ په یوائې ډول اویا د کلفټ پلیټ سره یو ځاې په یو شمیر سندرومونو کې لیدل کیږي د دي ناروغانو انزار او د پیښیدو د خطر د نومورړي ناروغي د قطعي او غوره تشخیص پوري اړه لري.

ایزولیټیډ سندرومیک کلفټ پلیټ (CP) او کلفټ لپ (CL) .

- محیطي:

مورنې انتانات ، انتي کانولسانټ استعمال (CL/CP or CP).

(CP) Fetal alcohol syndrome

(CL/ CP) Amniotic band sequence

- کروموزومي:

دریالسم او اتلسم ترایزومي . (CL/ CP).

.(CL/CP) Wolf hirsch horn sydrome

(CP) .Shprintzen syndrome

- Single Gene تشوشات:

AD (CL/CP or CP) .Vander woude syndrome

AD (CP) .Treacher collin syndrome

AD (CP) Stickler syndrome

AD (CP) .Smith lemli opitz syndrome

- نامعلوم لاملونه

(CP) Mobius syndrome

(CP) .Cornelia dalange syndrome

نوټ:

اوتوسومل ډومینانټ AD

اوتوسومل رسیسیف AR.

بد غوري او درملنه:

د ماشوم د تغذي ستونزو د منځني غوږ د التهاب پرله پسي حملې ، چې د اوريدلو او د ژبې د زده کړې د وروسته پاتې والي سره ملګري وي، د خبري کولو ستونزې (Hypernasality) او د عبارتونو د نښلولو تشوش (articulation error) ،د غاښونو او orthodentic ستونزې (۷).

جنيټک کانسلنګ:

ژوره او غوره کانسلنګ چې د غوره تشخيص او د سندروميک او غير سندروميک کلفتونو تر منځ تفريقي تشخيص پوري اړه لري. يوه بشپړه کورنۍ تاريخچه واخستل شي ، ناروغ او د هغې مور او پلار په ژوره توګه معاينه شي. د لابراتواري ازموينې انتخاب د دې پوري اړه لري چې ناروغ کوم تشوشات لري او د کلينيک له نظره د کومې ناروغۍ د موجوديت خواته فکر کيږي. او نومو‌ړي

لابراتواري معاينات عبارت دي له کروموزوم انالايزس ، چې د FISH معاينه اجرا کيږي، د سترګې معاينات او د x-ray ازموينې .

په هغه صورت کې چې د کلفت د زياتيدو خطر موجود وي نو د Prenatal په دوره کې د نومو‌ړو نيمګړتياو د رابرسيره کولو لپاره د التراسوند ازموينه تر سره شي چې د نومو‌ړي ازموينې په واسطه دواړه د ليدلو وړ وي (۷).

(NTD) Neural tube. Defect:

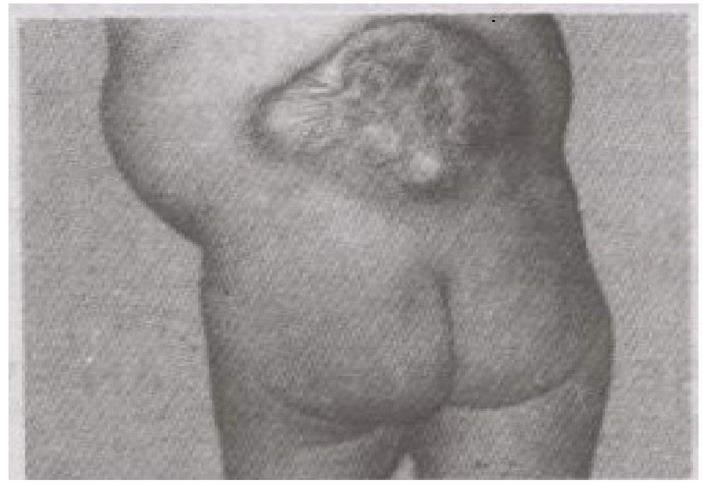
نيورل تيوب ډيفکټ د لانديني سؤ تشکلاتو څخه عبارت دي.

،Sacral agenesis ،Mylomeningocele, spina bifida, encephpalocele, anencephaly Sacral lipoma. او د نخاع نور dysraphism.

اوسنۍ څيړنې داسې ښودلي دي چې عصبي تيوب د دوه Closer site په بدل کې د ګڼ شمير Closer site په واسطه ارتقا کوي چې نومو‌ړي Closer site د يو شمير جينونو په واسطه کنتروليږي. نومو‌ړي جينونه د مختلفو تيراتوجنونو په واسطه اغيزمن کيږي او د نومو‌ړي تيوب تشوشات رامنځته کيږي.

په عمومي ډول د Arrnol chiari typeII سؤ تشکلات د هايدروسفالوس او مايلومننګوسيل سره يو ځاي وي.

هغه تې رودونکي ماشومان چې د هغوې میندي د شکر په ناروغی اخته وي کیداي شي چې په Sacral agenesis باندې اخته شي چې د Caudal regression syndrome په نوم یادیږي .



۲-۱۲. انځور : میننګو مایلوسیل

کلینیکي بڼه:

د زیږیدو په وخت کېNTD د rachischisis (خلاص تېپ) په بڼه څرګندیږي او یاکیدای شي چې په لاندي ډولونو څرګندوني وکړي: د پوستکي یو زخم چې د یوي کتلي په بڼه وي او د یو نري پوستکي په واسطه پوښل شوي وي، یا د hemangioma ، د ویښتو یوه ګیډۍ (tuft) ، د کوناټي یوه اړخیزي ګونځي (creases).

په ورستي بڼه کې د یو غوره او ژوره تشخیص په لپاره CT scane او MRI ازمویني تر سره شي د عصبي نیمګړتیاوو موجودیت د تېپ (leasion)د اندازې پوري اړه لري کیدای شي چې په ناروغ کې Club feet ، حرقفي فخذي بند خلع، د تېپ د لاندینې برخې بشپړ فلج موجود وي .کیدای شي چې د NTD په اخته ناروغانو کې د زیږیدو په وخت کې هایدرو سفالوس هم موجود وي یا دا چې هایدروسفالوس د جراحي عملیې څخه وروسته په لنډ وخت کې رامنځته شي چې په دي حالت کې د جراحي عملیې څخه وروسته ماشوم د کانګې په کولو شروع کوي.

که چیري د زیږیدو وروسته د ناروغ د سر محیط زیاتوالی پیداکړي او په ناروغ کې تخرشیت د شیدي خوړلو ضعیفتیا رامنځته شي په هایدروسفالوس دلالت کوي

په عمومي ډول په اخته ناروغانو کې Neurogenic Bladder او Neurogenic Bowl موجود وي.

کیدای شي چې د NTD په اخته ماشومانو کې د مرکزي عصبي سیستم د نورو انوملي ګانو برسیره د زړه او پښتورګې انوملي ګانې هم موجودې وي (۷).

تفریقي تشخیص:

کیدای شي چې NTD په یواځي ډول او یا د نورو سندرومونو سره یو ځاي موجود وي. چې یو د بل سره تفریقي تشخیص شي کیدای شي چې NTD د امیدواري ښځې د الکول او یا انتي کانولسانټ (Valproate) سره د مخامخ کیدو په نتیجه کې رامنځته شوي وي او د NTD هغه ناروغان چې د سمورفیک بڼه او یا نور غټ سؤ تشکلات ولري د جنتېک د متخصص په واسطه معاینه او د کرموزومونو انالایزس ترسره شي (۷).

اختلاطات او درملنه:

Neurosurgical.هغه ماشوم چې په Open NTD اخته وي باید ورته پر مخ وضعیت ورکړل شي او د نوموړي زخم د پاسه یوتعقیم شوي پانسمان اجرا شي نوموړي.

ماشومان باید له لمړي (۲۴-۴۸) ساعتونو کې د جرحي عملیې په واسطه عملیات او خلاص تیوب وتړل شي. تر څو د انتان څخه مخنیوي وشي نوموړي ناروغان باید ښه وڅارل شي او د هایدروسفالوس د ارمنځته کیدو په صورت کې ventricoloperitonial shunt اجرا شي .

مایلومننګوسیل ۵ ۸% پیښو کې شنټ ته اړتیالري د شنټ. اساسي اختلاطات دهغي دمنتن کیدو او بندیدو (Malfunction) څخه عبارت دی .

د ۲ Arnold chiarri type ملفارمشن اعراض عبارت دي له، دخوړو ستونزې د abducence د عصب فلج ، د صوتي حبول دعصب فلج (stridor او apnea سره)

کله چې د شنټ په دنده کې کوم مشکل پیښ شي نوپه حاد ډول د chiarri اعراض شدید کیږي

اوحتی وخت دمړيني لامل ګرځي (۷)

ارتوپيډيک اختلاطات: داچه د NTD اخته ماشومان دقدم وهلو عښتل توب لري اوکه نه ؟ دنومړي افت دشدت پوري اړه لري هغه ناروغان چي لومبر اويا سکروم په برخه کې نومړي افت ولري ډيرو اهتماماتو ته اړتيا نه لري ليکن که د نومړي افت ډيره پراخه وي او ناروغ په فلج اخته شوی وي د درملنې لپاره جراحي عمليې اوفزيوتراپي ته اړتيا لري.

يورولوژيک:- نيوروجنيک مثانه په مختلفو درجو سره رامنځته کيږي په دي ناروغانوکي دمختلفو کړنلارو پواسطه کولي شو چي دتشي متيازي continence رامنځته کړو. لکه انتي د کولينرجيک درملونو په کار وړل ، sympathomemetic درملونو په کار وړل. معقم او متناوب catheterization اودنورو يورولوجيک پروسو په واسطه دپښتورګي دارزيابي لپاره پرله پسي معاينات اوالټراسونډ بايداجراشي. او د انتان درملنه وشي.

د نيوروجنيک کولمي اعراض او علايم عبارت دي له incontinence ،دوامداره قبضيت (چي نومړي پرابلم دخوړو درژيم د بدلولو ، laxative او د rectal stimulant د درملونو د استعمال په واسطه درملل کيږي) په اوسني وخت کي يو بشپړ جراحي عمليه اجراکيږي چي Continence . ante grade) Enema) A C Eپنوم يادېږي په دي عمليه کي يو اپنډکس د علوي کولن د پورتني غټي او کولمي او د نامه د پوستکي سره ارتباط ورکول کيږي چي دنومړي لاري څخه Enema استعمال او په دي ډول د کولون د پاسنې برخې څخه نومړي کولمي پاکيږي چې د پورتنۍ عمليې څخه تر اوسه ډيره ښه نتيجه تر لاسه شوي ده او نور هم د پرمختګ په حال کي دي (۷).

د NTD ځانګړي لانجي او پيښګويني (انزار):

پورتني ټول ماشومان مختلف او ګڼ شمير جراحي عمليتونو ته اړتيا لري. د نموني په ډول هغه ماشومان چې په Spina bifida اخته او ورسره د بولي قناعت انوملي ولري په ډيره اندازه دlatex په مقابل کې حساسيت لري نو ځکه non latex طبي

درملنې ته اړتيا ده. د Spina bifida ډير ناروغان د نورمال Cognition لرونکي دي. ليکن د زده کړي وړتيا نلري. هغه ماشومان چې په انسفالوسل او يا د CNS کوم بل ولادي مشکل ولري عموماً د ډير ضعيف

استعداد لرونکي وي خو که په ترلي ډول د شوکي نخاع کوم ابنارملتېي موجود وي د دوی ذکاوت نورمال وي لکه د Sacral lipoma ناروغان. په هغو ناروغانو کې چې د NTD له امله د شا درد پر مختلوونکي Scoliosis د کولمې اود سپوغسې د دندو بدلونونه موجود وي چې د جراحي د عمليې په واسطه علاج کولو ته اړتيا شته. (۷).

جنيټک کانسلنګ:

د NTD د ناروغانو د بابيرې خطر (Recurrent risk) دهغې د حقيقي لامل پورې اړه لري ليکن د isolated NTD ډيري پيښې پولي جينيک منشا لري چې په راتلونکي اميدواري کي (۲-۳)% پورې د بابيرې خطر په کې موجود وي. د مور او پلار په ماشومانو بابيرې خطر د ۱-۲% په اندازه دي. هغه ناروغ چې په spina bifida اخته وي د هغې ۵% ماشومان په نومورې تشوش اخته کيږي د مختلفو

کړنلارو په واسطه prenatal تشخيص د امکان وړ دی که ماشوم په open NTD باندي اخته وي د اميدوارۍ په (۱۲-۱۸) اونۍ کې د مور دويني د alfa fetoprotein اندازه د نورمال څخه لوړه وي همدا رنګه په امينوتيک مايع کې د alfa fetoprotein او acetyl cholin esterase د انزايم اندازه لوړه وي د NTD (۹۰%) تشخيص دالتراسوند په واسطه تر سره کيږي.

اوسنۍ څيړنې جوته کړي ده چې د فوليک اسيد وقايوي استعمال په اميدوارو ښځو کې د NTD پيښې کموي ليکن شرط يې دا دی چې نومورې درمل لږ تر لږه د اميدواري څخه درې مياشتې د مخه شروع شوي وي او د اميدواري تر لمړي مياشت پور دوام ورکړل شي او همدارنګه ټولې هغې ښځي چې ماشومان زيږوي د ورځي ۰.۴ ملي ګرام فوليک اسيد واخلي ليکن هغه ميندي چې پخوا د NTD اخته ماشوم د زيږونې تاريخچه ولري د ورځي 4mg فوليک اسيد واخلي . همدارنګه د فوليک اسيد ورکول مخکې د Conception څخه د نورو ولادي سؤ تکشلاتو د کموالي لامل ګرځي لکه Conotrunkal heart defect . (۷).

هغه معمولي پيژندل شوي تشوشات چې لاملونه يې څرګند شوي نه دي.

Arthrogryposis multiplex:

نومورې تشوش د جنين د حرکاتو د کموالي له امله منځته راځي د دي لامل په زياته اندازه د Constrain ،

CNS سؤ تکامل او عصبي عضلي تشوشاتو څخه عبارت دي.

په نوموړي ناروغۍ کې چې عصبي عضلي تشوشات موجود وي جنین امنیوتیک مایع نشي خوړلای نوله همدې امله په امیدوارو ښځو کې پولي هایدرو امنیوس هم منځته راځي. کیدای شي چې د سږي هایپوپلازیا په جنین کې رامنځته شي چې په دې حالت کې د جنین تنفسي حرکات موجود نه وي.

د نوموړي ناروغانو لپاره د دماغ Imaging ، د میتابولیک ناروغیو لپاره پلټنه په ځانګړي ډول peroxisomal تشوشات (چې د very longe chain شحمې اسیدونه د لوړوالي سره موجود وي) تر سره شي د نوموړي ناروغانو د تشخیص لپاره د عصبي متخصیصنو سره لازمې مشورې ، الیکتروفزیولوجیک څیړنې او د

عضلاتو بیوپسي اجرا کیږي.د نوموړي ناروغانو څخه پر له پسي کورنۍ تاریخچه واخستل شي چې په هغه کې عضلی ضعیفتیا، عضلی دردونه . Cataract ، د زړه ناروغي او myotonic dystrophy ناروغي په نظر کې وي او د نوموړي ناروغانو مور او پلار د myotonia لپاره وپلټل شي (۷).

:CHARGE association

په دې اسوسیشن کې د هغه جوړښتونو تشوشات موجود دي چې د Rostral neural crest د حجرو څخه منشا اخیستې وي همدارنګه د سترګې او د Mid brain ارتفاغیر نورمال وي.

CHARGE اسوسیشن یوه سپوراډیک پیښه ده چې لامل یې څرګند نه دی او متصف دي په coloboma , Genital ، Growth retardation ،Choanal atresia ،Congenital heart disease Abnormalities ،Hypogenitalism او د غوږ (ear) تشوشات.

څرنګه چې په نوموړي ناورغانو کې د غوږ تشوشات په دایمي ډول موجود دي نو ځکه هغه ماشومان چې د غوږونو تشوشات ولري د نوموړي اسوسیشن د رابرسیره کولو لپاره د هغې ماشوم سترګه د کولوبوماپه خاطر هم معاینه شي. په نوموړي ناروغۍ کې د مخ عدم تناظر موجود نه وي. په چارج اسوسیشن کې د کروموزمونو انالایزس نورمال وي لیکن د نورو سندرومونو سره د نوموړي تفریقي تشخیص په خاطر د کروموزومونو انالایزس د ارزښت وړ دي. (۷) .

:Cornelia delange syndrome

يو سندروم چې په سپوراډيک ډول پيښيږي ، لامل يې څرګند نه دي په نوموړي سندورم کې د نمو شديد ځنډ موجود وي په ۵۰% پيښو کې د اندامونو (په ځانګړي ډول د لاسونو) تشوشات موجود وي ۲۵% ناروغانو کې د زړه ولادي ناروغي موجود وي.

په نوموړي سندورم کې hirsutism ، د وريځو يو ځای والی (synophrys)، نرۍ ښکته خواته غزيدلي شونډې هم موجود دي. د نوموړي ناروغانو د ژوندي پاتي کيدو چانس کم وي د کرموزمونو انالايزس نورمال وي (۷) .

: Goldenhar syndrome

دغه سندروم د vertebro auriculo facial syndrome په نوم هم ياديږي چې ګڼ شمير انوملي ګانو لرونکي وي او په ځانګړي ډول سر اوغاړه اخته کوي د نوموړي سندورم کلاسيک ځيره د Hemifacial Macrosomia څخه عبارت دي (د مخ يوه اړخ د بل اړخ څخه وړوکي وي) چې په اخته اړخ کې کونوالی او د غوږ د pinna سؤ شکل موجود وي کله کله د غوږونو تشوشات ډير شديد وي او حتی غوږ موجود نه وي چې Anotia په نوم ياديږي. د سترګې په باندينې برخه کې يو سليم شحمې تومور موجود دي چې د Epibulbar dermiod په نوم ياديږي په زياته اندازه د رقبي فقراتو انوملي ګانې موجود وي. او د Chiarri type I سؤ تشکلات موجود دي (د کوچني دماغ، تفتق په دماغ کې). په شديدو حالاتو کې د زړه ناروغي او هايدورسفالوس هم موجود وي د نوموړي سندروم لامل څرګند نه دی . ډير ناروغان يې د نورمال ذکاوت لرونکي وي (۷) .

: Kabuki syndrome

د دې سندروم د منځته راتلو لامل څرګند نه دی نوموړي سندروم ځانګړي ځيري لرونکي وي (هايپروتيلوريزم ، د ځيږمو اوږد Fissure ، غټ pinna . د د ارتقا ورسته پاتي والي او کونوالی په نوموړي سندورم کې موجود وي د دې سندروم ډيري پيښې sporadaic وي همدارنګه په ځينې ناروغانو کې د زړه او بولي تناسلي انوملي ګانې موجود دي (۷) .

:Noonan syndrome

يو اوتوسومل ډومينانټ ناروغي ده چې متصف دی په لنډه ونه، د زړه ولادي ناروغي د زړه د ريتم او انتقالي سيستم تشوشات webbedneck ،ښکته خواته د ځيږمو د Fissures ميلان او low set ear.

د نوموړي سندروم ناروغان د زيږيدو په وخت کې غټ جسامت لري او د پوستکي لاندي په کمه اندازه ازيما موجود دې په کمه اندازه د ارتقا ځنډ موجود دي تر اوسه پورې کوم جين ثابت شوی نه دی چې د نوموړي سندروم د منځته راتلو مسوليت په غاړه واخلي ليکن په ۱۲q کروموزوم کې د يو جين locus په نښه شوي دي (۷) .

: (Potter sequence:) oligo hydroamniose sequence

په دې ناروغانو کې د سږي د هايپوپلازيا له کبله شديد تنفسي ستونزې موجودې وي همدارنګه د اندامونو د posture سؤ شکل هم د ليدو وړ وي .(په دواړو پښو کې Club feet د ليدو وړ دي) . او د ځانګړي وصفي څيري لرونکي دي چې عبارت دي له د اوربيټ د ښکتني برخې التوا (sub orbital creases)، lowest ear، پزې د څوکې ټيټوالی، (Depressed nose tip) او retrognatia

د دې سيکونسي د نښو د رامنځته کيدو لامل دا دی چې جنين د ډيرې مودې لپاره د امنيوټيک مايع په کموالي اخته وي چې د مايع نوموړی کموالی د امينوټيک مايع د leakage , renal agenisis او يا شديد انسدادي Uropathy له امله منځته راغلي وي (۷).

:Opitz G/ BBB

په دې سندروم کې د بدن د منځنې کرښې پوري اړونده جوړښتونو په ارتقا کې مداخله صورت نيسي د نوموړي سندروم اعراض اوعلايم عبارت دي له هايپروتيلوريزم او د دماغ د قاعدي انوملي ګانې (Carpus Collosum)، د زړه د حجاب نقيصې، د بولي تناسلي سيستم انوملي ګانې چې مهم يې د Hypospadiasis څخه عبارت دي.

د منځنې خط د جوړښتونو د تشوشاتو برسيره هايپوتونيا د بلع کولو ستونزې او Gastroesophagial reflux ارزښتناکې او عمده تشخيصي نښې دي عموماً د ناروغ ذکاوت د نورمالې اندازې څخه کم وي.

اوسنۍ څيړنې د Dubbed M-101 اکس کروموزوم د پورتني تشوشاتو د منځته راوستلو د مسؤل په صفت پيژندل شوی دی همدا رنګه د ۲۲ q۱۱ کروموزوم هم د shprintzen په منځته راوړلو کې مسول ګڼل شوي دي.

چې د څېړنې لاندې دي (۷).

: Over growth syndromes

دغه سندرومونه ورځ په ورځ د رابرسيره کيدو او پيژندو په حال کې دي عموماً دغه سندرومونه د زيږيدو په وخت کې موجود وي او متصف دي په مکروسفالی، دحرکي عصب ځنډ (دماغي هايپوټونيا) او په زياتو پيښو کې د اندامونو غير

تناظروالي موجود وی. په نومورې سندرومونو کې پرمختللې bone age موجود وي ډې عام سندرومونه يې د sotos syndrome څخه عبارت دي دغه سندورم ځانګړې څيره لري چې متصف دي په راوتلي او برجسته تندي او د دوې ناروغانو څيړمې او ښکته خواته غورځيدلي څيړمي.

د دې سندروم لامل څرګند شوي نه دي د over growth په سندرومونو کې د سرطانونو پيښې ډيري دي نور سندرومونه يې عبارت دي له .

(SGB) sim pson golabi behmel syndrome, Beckwith wiedeman syndrome,

. (BRR) Banayan riley ruvalkaba syndrome

د (SGB) سندروم ناروغان د Beckwith wiedeman سندروم د ناروغانو په شان کلينيکي بڼه لري کيکن د SGB سندروم ناروغان برسيره د نورو علايمو څخه د pholydactyly او د مخ يوه شديده ډسمورفيزم هم لري ليکن د BWS ناروغان د نورمال ذکاوت لرونکي دي . د BRR ناروغان د مکروسوميا ، مکروسفالی او د penis په سر د خالداره ټکو (مګسي کيدل) شتوالی.

د BRR ناروغان د هيمانجيوما او لمف انجيوما خواته پرمختګ کوي او د کولمو د سرطانونو لپاره مساعده بنيه لري. (۷).

: Rubenstin taybi syndrome

يوه معمولي جنتکي ناروغي ده چې لامل يې څرګند نه دی او متصف دی په: د ارتقا وروسته پاتی والی، growth failure ، د مخ وصفې ډ سمورفيزم، مايکروسفالی غټه پوزه ، وړوکي زنه نومورې ناروغان د تغذي ستونزي لري ډير ناروغان د کروموزمونو نورمال کاريوټايپ لري ليکن په ۲۵% ناروغانو کې د ۱۲ کروموزوم مايکرو ډيليشن موجود وي. (۷).

: Syndromic short stature

لنډ قامت د ډيرو سندرومونو د نښو څخه يوه نښه ده خو کيداى شي چې يوه ځانګړي کلينيکي نښه هم وي چې په کوم سندروم پورې اړه ونه لري لکه د غذايي موادو فقدان ، د اندوکراين تشوشات ، د اسکليټ دسپلازيا په فاميلي ډول د لنډ قامت د تاريخچې موجوديت په intrinsic short stature دلالت کوي.

د silver russel syndrome په ناروغ کې لنډه ونه،چې د سر د نورمال نشو نما سره pseudohydrocephaly. يو ځاى وي .نور مال ارتقا او خفيف ډسمورفيک

خيره (د پنځمي ګوتي Clinodactyly چې د مورنې ۷ کروموزوم د UPD سره يو ځاى وي) (۷) .

:VACTERL association

دغه اسوسيشن متصف دي په ,Cardiac ,imperforated anus, vertebral defect ، malformation (په ځانګړي ډول سره VSD) , Tracheo esophageal fistula ، renal anomalies او limb anomaly (په ځانګړي ډول د radius انوملي).

نومورې پيښې سپوراډيک بڼه لري. ځني نيمګړتيا وي وژونکي دي د نومورې ماشومانو ارتقا نورمال وي لامل يې څرګند نه دى ليکن ډير زيات فکر کيږي چې د blastogenesis د تشوش له کبله منځته راځي ليکن اوس فکر کيږي چې نومورې اسوسيشن د sonic hedgehog pathway دتشوش له امله منځته راځي. (۷)..

Perinatal genetic

Teratogen:

څرنګه چې ډيرې ميندي د اميدوارۍ په موده کې د ځنې ناروغيو د درملنې لپاره يو شمير دواګانې استعمالوي . او يا په ناروغي اخته کيږي . نو ځکه په هغه ماشومانو کې چې نوي زيږيږي او په سؤ تشکلاتو اخته وي د دواګانو د خوړلو او د ويروسي ناروغيو په هکله د مور څخه پوښتنه وشي په اټکلي ډول د ۴۰ % سؤ تشکلاتو لاملونه څرګندي نه دي .ليکن د ټولو انوملي ګانو لس په سلو کې (۱۰%) د پيژندل شوي تيراتوجنيک موادو د اغيزو له کبله منځته راځي. نومورې ميندي چې ماشومان يې په ولادي سؤ تشکلاتو اخته دي د اميدواري په لمړيو شپيته (۲۰) ورځوکې د نومورې موادو سره مخامخ شوي وي چې د

اميدوارۍ نوموړی پړاو د organogenesis په نوم ياديږي.

د نوموړي تيراتوجنيک موادو اغيزې د هغوې د اندازې (Dose) ، د قدمې اغيزه Threshold. Effect))د نوموړي موادو نوعيت، او همدارنګه جنيټکي مساعدي بنيې پوري هم اړه لري يعنې د يو ځانګړې ارثي بنيي اړونده انزايم داسې فعاليت کوي چې نوموړي تيراتوجن ماده په يو قوي زهرجن موادو باندې بدلوي چې نوموړي مواد د سؤ تشکلاتو لامل ګرځي.

د نموني په ډول Phenytion د هغې په Epoxide بدليږي او هغه تيراتوجنيک اغيزه منځته راوړي.

د کموالي لامل 5.- Methyl tetrahydrofolate د انزايم کموالی د Folate methylation pathway ګرځي چې نوموړي کموالی د NTD لامل ګرځي نو ځکه په ټولو اميدوارو ميندو کې د Folic acid ورکول د راګانوجنيزس په پړاو کې د NTD (عصبي ټيوب نقيصه) څخه مخنيونه کوي.

تيراتوجنيک مواد په لاندېني ميخانيکتونو خپلې اغيزې منځته راوړي.

حجروي مړينه ، د مايتوزس د ويش ځنډول ، د تفريق پذيري ځنډول، فزيکي او يا و عايي Constraining ، د هستوجنيزس کموالی ، نکروزس ،کلسيفيکيشن، Scarring ،د حجروي مهاجرت مخنيونه او التهاب.

ډير ميکانيزمونه په ثانوي ډول د کروموزوم او يا د DNA د زيانمن کيدو لامل ګرځي . او د DNA د ماليکول د ترميم کيدو ضعيفوالی منځته راځي.

ټول درملونه او خواړه د اميدوارۍ د خطرپه بنسټ په پنځه ټولګيو ويشل شوي دي.

: الف کتګوري(Category A) :-په انسانانو کې دهيڅ يو بدې اغيزې وړانديز نه دی شوی

ب کتګوري (category B) :-په حيواناتوکې د نوموړي موادو د څيړني څخه کوم زيان ښودل شوی نه دی .ليکن په انسانانوکي د نوموړي موادو په هکله په بشپړ اندازي سره تجربې تر سره شوي نه دي. همدارنګه په بشپړاوکافي اندازه دحيواناتواو د انسانانو په بدن کې کوم خطر په ګوته شوی نه دی .

کتګوري ج : (category C) په دې ټولګي کې هغه خواړه اودرملونه شامل دي چې په څرګندډول په حيواناتو کې ځني خطرونه رامنځته کړي وي . ليکن په انسانانو کې په کافي او بشپړ ډول څيړني ندي شوي .

اودانسانانو اوحيواناتو په هکله په کافي اندازه داستفادي وړ data نشته

کتګوري د (category D)په دي ګروپ کي هغه درملونه شامل دي چي يوه اندازه زيان رسيدونکي وي . ليکن ځرنګه چي نوموړي درمل په يوشمير حالاتوکي نظردنوموړي درملونو جانبي عوارضو ته دهغي استعمال ګتور ده نوځکه په وژونکي حالاتو کې په کار وړل کيږي لکه د streptomycin استعمال دتوبرکلوز، وژونکي ناروغۍ کې

کتګوري x : (category x) په دي ګروپ کي هغه درملونه شامل دي چي نظر ګټي ته يي زيان او خطر زيات وي اوپه انسانانو اوحيواناتو کي دنوموړي درملونو زيانونه ځرګندشوي دي تراوسه پوري ديوشمير لږو تيراتوجنيک درملونو ځانګړي ميکانيزمونه پوهيدل شوي دي. د بيلګې په ډول warfarine يوه انتي کواګولانت درمل دي چي دVit K. انتاګونست خواص لري نوموړي درمل د
Osteocalcine چي کوم د Gama -carboxyglutamic acid دcarboxylation. ځخه مخنوي کوي او Vit K پورې اړونده هډوکين پروتينونو يوه برخه ده نو ځکه هغه اميند واري ميندي چي(۲ - ۱۲) اوني په موده کي د (warfarine) په واسطه درملل کيږي. په کرپندو کي باندي د خپلي ناوړه اغيزي له امله تيراتوجنک پيښي منځته راوړي ليکن په ځانګړي ډول دپزي په غضروف او هډوکو کې ډيري ناوړي اغيزي کوي نوځکه بايد په اميندواري ميندوکي استعمال نه شي .

په نوي زيږي دلي ماشومانوکي هايپوتايرايديزم هغه وخت منځته راځي چي اميندواره ښځوته په لوړه اندازه ايوډايډ اويا propyl thiouracil ورکړل شوي وي چي نوموړي درمل د جنين په بدن کي دعضوي او غيري عضوي ايوډايد په بدلولوکي مداخله کوي

Phenytoinپه هغه اميندوارو ميندوکي چي Epoxide hydrolase انزايم نلري دنوموړي درمل ميتابولايت په عضويت کي تراکم کوي . او تيراتوجنک اغيزي منځته راوړي .

دتيراتوجن درملونو پيژندنه دولادي نيمګړتياوو په مخنيوي کي ډيرارزښتناک دي ترڅواميندواري ميندي دنوموړي درملونوداستعمال اودهغي دمخامخ کيدوځخه مخنوي وکړي دنموني په ډول دالکولو نه خوړل د حاملګي په دوران کي اويا که يوه مور د شکر په ناروغۍ اخته وي نو مخکي ددي ځخه چي اميندواره شي بايد دهغي د diabet ناروغي کنټرول شي .(۱)

دخوانساني پيژندل شوي تيراتوجنونو نموني په لانديني جدول کي ليکل شوي دي (۲)

- درملونه (۲)

Aminopterin /amethopterin
اندروجنک هورمونونه
Busulfan
Chlorobi phenyl
Cocaine
Cyclophosphamide
Di ethyl stillbesterol
Iodide
Isotretoin
Lithium
Phenytoin
Propylthiouracil
Tetracycline
Trimethadion
Warfarin

- دروندفلزات

سرب
سيماب

داخل رحمي انتانات :
سایتومیګالو ویروس
هرپس سمپلکس
روبيلا
سفليس
ټوکسوپلازموزس
Varicella
Venezuelan aquine encephalaits virus

- وړانګي
- Cancer therapy
- مورني حالتونه

الکوليزم
Graves disease
Insuline dependent diabetis mellitus
مورني فينايل کيتون يوريا
May asthenia gravis
مايوټونيک ډسټروفي
سستميک لوپوس اريتوماټوزس

نور مخامخ کيدونکي مواد
ګاسولين عطرونه
حرارت
هايپوکسيا
د مور سګرت څکول

ديوڅوتيراتو جنک موادواودهغوي داغيزي پوري اړونده سندرومونو اغيزي په لاندي ډول تشريح کيږي

: (FAS) fatal alclohol syndrome

که چیري یوه امید واره ښځه دورځي دري O Z څخه په زیاته پیما نه الکول وڅښي نوپه ۳..۴۰ % پیښوکي دهغي ماشوم به په fetal alcohol syndrome باندي اخته کیږي دنوموړي سندروم اعراض اوعلایم عبارت دي له لنډه ونه ، دسر ضعیفه وده او ارتقا ، دارتقا وروسته پاتي والي دنیمایي مخ هایپو پلازیا چي متصف دي په اوږده philtrum ،ضعیفه ارتقا ، دځیږمود د فیسور تنګوالي ، لنډه پوزه چي د anteverted سوریولرونکي وي نیمایي ناروغان دساختماني تشوشاتو لرونکي وي په معمولي ډول سره دزړه انوملي او N T D د نوموړي ناروغی سره یو ځاي وي همدارنګه دبولي تناسلي سیستم انوملي ګانې په پرله پسي ډول رامنځته کیږي (۷)

دهغه انتي کانولسانټ درملو نواغیزي چي دامیدوارو ښځو لخوا استعمالیږي.

اوس جوته شوي ده چي ۱۰ % هغه ښځي چي دامیدواري په دوران کي انتي کانولسانټ درملونه استعمالوي دهغوپه زیږدلي ماشومانو کي یو شمیر اغیزي رامنځته کوي چي نوموړي اغیزي عبارت دي له . مایکروسفالي anteverted nares , Cleft lip ، Cleft plate ، داخري ګوتو هایپو پلازیا

پورتني نښي د phenytoin داستعمال له کبله پیداکیږي په هغه ناروغانوکي چي valproicacid استعمالوي د spina bifida پېښي زیاتي وي tegretol نظر نورو درملونو ته په لږه اندازه تیراتو جنک اغیزی رامنځته کوی(۷)

-: Ritinoic acid Embryopathy

Vit A او د هغی مشتقات دغښتلي مورفوجنیک اغیزو لرونکي دي هغه میندي چي په لمړي ترای مسترکي د retinoid یا isotretinoin مستحضراتو څخه د Acne په درملنه کي کاراخستي وي په ۳ / ۱ برخه ماشومانوکي د vat A دتوکسیستي اعراض اوعلایم راښکاره کیږي اونوموړي درمل ټوکسیسیتي rostral neural creast cells په حجره باندي دناوړه اغیزي له امله رامنځته کیږي چي دمرکزي عصبي سیستم دارتقا تشوشات اودهغوي انوملي منځته راوړي . په ځانګړي ډول posterior fosa ,غوږ انوملي (pinna نشتوالي) ، دزړه ولادي ناروغي (غټو او عیو انوملي ګاني) او tracheo esophageal fistoula د رامنځته

کیدو لامل ګرځي پورتني نښي په قسمي ډول سره Di- Georg په سندروم کي هم لیدل کیږي . اوس جوته شوي ده چي که یوې امیدواري ښځي ته دورځي لس زره واحده ویټامین (آي) ورکړل شي په قسمي ډول دماشوم په ځیره اغیز کوي اوکه د هغي څخه زیات شي د ډیر خطرناکو اغیزو دمنځته راوړلو لا مل ګر ځي (۷)

:Maternal substances abuse

په عمومي ډول د Perenatalپه دوره کې د زیانونو د زیاتوالي لامل ګرځي چې نومور ي زیانونه عبارت دي له Miscarriage ،پریمیچوریټي د ودي ځنډ. د مرکزي عصبي سیستم د ارتقا زیانمن کیدل.
په پورتنیو پیښو کې د مواجه کیدونکي موادو د مخامخ کیدو او د نیونیټل د زیانونو د را منځته کیدو تر منځ لاملونه په ښه ډول څرګند شوي نه دي ښایي ډیر فکتورونه رول ولري.لیکن د یوه درمل په بدل کې د ډیرو درملونو د اغیزي له کبله نومور ي زیانونه رامنځته کیږي.
د مور انشاقي مواد په جنین باندي د fetal alchhoal syndrome، په شان اعراض او علایم رامنځته کوي ځني راپورنه د کوکاین د استعمال (او rackbaby syndrom e)د رامنځته کیدو وروسته داسي ښودلي دي چي کوم اغیزي رامنځته شوي نه وي او د دې څخه داسي څرګندیږي چي د استعمال شوي درملونو د نوعیت او د هغې د تطبیق لاري د ارزښت وړ دي (۷).

پرینټل تشخیص (prenatal diagnosis) :

د ولادي نیمګړتیاوو د تحلیل او څیړني لپاره په هرو امیدوارو ښځو کې په راوتین ډول د مور د ویني ازموینې ، د جنین او پلاسنتا د نسج ازموینه او د التراسوند ازموینه تر سره کیږي د ځانګړي جنټکي ناروغیو د تشخیص لپاره په(۷-۸%) امیدوارو ښځو کې د prenatal diagnosis استطباب لري.

د تکنالوژي د پرمختګ سره د پرینټل تشخیص استطبابات او غوره والی نوره هم زیاتیږي .

د prenatal diagnosi موخه د هغه تدابیرو لارښوونې دي چي د امیدواري ښځي په هکله صورت نیسي چي عبارت دي له یو غیر نورمال امیدواري غوځول یا

ختمول د پرینټل جراحي طبي مداخلي تر سره کول او د ځانګړي پرینټل care له مخې د امیدواری برابرول.
کومې کړنلاري چي د پرینټل تشخیص لپاره په کار وړل کیږي د مور د ویني لابراتواري ازموینې، امیدواري

ښځې Imaging، د جنین او د پلاسنتا د نسج څېړنې پکې اجرا کیږي چې په لاندیني جدول کې ښودل شوي دي (۷).

- د مور د ويني Screening لکه Estriol, alfa.- Fetoproein او HCG (triple screen)

  یووشتم او اتلسم ترایزومي ګانې ۲۱-۱۸

  Neural tube defect

  Smith lemli opitz syndrome
- جنیني حجرات د مور په وینه کې (یوائې د څېړنې لپاره).
- د جنین التراسوند

  د جوړښت نیمګړتیاوو لپاره (structrual defects.)

  Fetal hydrops

  پولي هایدوامینوس او یا الیګو هایدو امینوس
- د جنین x- ray

  د اسکلیټ د ډیفکټ د لټولو لپاره
- د جنین MRI
- Amniocentesis.

  کاریوټاپینګ karyotyping:

  د امینوټیک مایع د حجرو څخه مالیکولي او میټابولیک ازموینې لپاره

  د NTD د تشخیص په لپاره د alfa Fetoprotein د اندازې ټاکنه

  په امینوتیک مایع کې بیوشیمیک څېړنې.
- Chorionic villous sampling:

  کاریوټاپینګ karyotyping:

  په حجرو باندې د میټابولیک او مالیکولي څېړنې لپاره.
- جنیني نسج (Fetal tissue):

  د جنین څخه د Percutaneous umblical له لارې د وینې اخیستل.

  د جنین د نورو انساجو څخه د بیوپسي اخیستل.
- Fetoscopy چې په مستقیم ډول جنین لیدل کیږي (په اوسني وخت کې ډیر کم استعمال لري). دا ځکه چې اوس جنین دالتراسوند او MRI په واسطه په ښه ډول کتل کیږي (۷).

د مور وینه(Maternal blood):-

د امیدوارو ښځو د ویني سمپل د alfa Fetoprotein د اندازي د ټاکلو په لپاره ارزښت لري دا ځکه چې که چیري نوموړي ماده د مور په وینه کې لوړه وي open neural tube defect دلالت کوي لیکن **۲۵**% هغه ښځي چې په خپل رحم کې Down syndrome اخته ماشوم ولري د alfa Fetoprotein اندازه یې د (**۴۵**%) اندازه د نورمال څخه هم ښکته وي همدا رنګه د HCG او unconjugated stradiol د سویې لوړوالي د ۷۰ % په اندازه د یوویشتم ترایزومي د تشخیص ټاکوونکي دی او د اتلسم ترایزومي ډیري پیښي پیش بیني کوي.

که د stradiol سویه ټیټه وي په smith lemli opitz syndrome او اوتوسومل رسیسیف تشوشاتو دلالت کوي.

دي جنیني حجري یو شمیر لمفوسایتونه ، تروفوبلاست او هسته لرونکي سره کریوات د مور د ویني په دوران کې موجود وي که نوموړي حجري د مور د ویني څخه بیل شي د کلچر، Hybridization او PCR د لابراتواري کړنلارو په بنسټ پرینټل تشخیص تر سره کیږي (۷).

همدا رنګه د alfa Fetoprotein لوړوالی په omphalocele او جنیني خونریزي باندي دلالت کوي او که د alfa Fetoprotein سویه کمه او د unconjugated stradiol سویه زیاته وي په اتلسم ترایزومي دلالت کوي که چیري د alfa Fetoprotein او Estradiol اندازه لږ وي په ډاون سندروم او Turner syndrome باندي دلالت کوي. څرنګه چې نوموړي ازمویني کوم زیان نه لري په نو په هرو امیدوارو میندو کې چې د امیدواري (**۱۵**-۱۷) اونۍ یې وي تر سره شي (۳۰).

د جنیني نسج ازمویني:

۱. امینو سنتیزس (Amniocentesis):

نوموړي کړنلاره د امیدواري په شپاړسمه اونۍ کې تر سره کیږي د ازموینې لپاره په اټکلي ډول دیرش سي سي امینوتیک مایع اخیستل کیږي لیکن لاندیني اختلاطات لري (۳)

۱. خود په خوده زیږونه spontaneous abortion: .
۲. د امینوتیک مایع څڅیدنه د (leakage) او د اولیګوهایدروامنیوس رامنځته کیدل.

۳. دستنې په واسطه د ماشوم مستقيم ترضيض چې ډير نادر دي.
۴. انتانات (۳).

بايد وويل شي چې پورتني کړنلاره د ډيرو کلونو راهيسي په کار وړل کيږي اويوه مطمئنه کړلاندره ده د يو فيصد څخه کم خطر لري د نوموړي مايع حجري د

سايتوجنيټک ، مليکولي او ميتابوليک څيړنو لپاره اخيستل کيږي همدا رنګه د alfa Fetoprotein د سويې د اندازه کولو لپاره هم په کار وړل کيږي (۷) .

۲. Chorionic villous:Placental sampling : -

دغه کړنلاره د اميدوارۍ په (۱۰-۱۲) اونۍ کي تر سره کيږي يوپولي ايتايلين کتيتر د مهبل د لاري cervix ته داخليږي چې نوموړي عمل د التراسوند تر لارښوونې لاندي اجرا کيږي اويا دا چې يوه ستنه د Truans abdominal د لاري په پلانستاکې داخليږي او د پلانستا څخه مواد اخيستل کيږي (۳).

اختلاطات:

په (۱-۱.۵) % پيښو کې د جنين ضياع او Chorioamnionitis لامل ګرځي (۳).

په اوسني وختونو کې په ډيرو طبي مراکزو کې د د کوريونيک ويلس سمپل څخه کار اخيستل کيږي. د ماليکولر انالايزس او Rapid karyotyping، لپاره انقسامي حجري (Cytotrophoblast) ډير ضروري دي . دا ځکه چې انقسامي حجري په زياته اندازه د DNA لرونکي ديس.

نو ځکه کوريونيک ويلس سمپل ته اړتيا ډيره وي د دي کړنلارې په واسطه د کروموزومونو تشوشات رابرسيره کيږي (Confined placental mosaicism). که چيري د ويلې (Villi) په نوموړي کلچر کې غير معمولي سايتوجنتک انځور وليدل شي نو د درملنې د تصميم څخه د مخه نوري څيړنې تر سره شي.

(PUBS) percutaneous umbilical blood sampling. د لاري په مستقيم ډول د اميدواري په اخري پړاو کې د جنين څخه وينه اخيستل کيږي تر څو په قطعي ډول تشخيص کيښودل شي. امينو سنټيزس او کوريونيک ويلس سمپل په لاندي حالاتو کې استطباب لري (۷).

۱. که د اميدواري ښځې عمر د ۳۵ کلنۍ څخه زيات وي .
۲. که د هغې مخکنی ماشوم په يو کروموزمي ناروغۍ اخته وي.

۳. که چیري د مور او پلار څخه یو یې ترانسلوکیشن Carrer وي چې په دي صورت کې په ماشوم کې کروموزمي تشوشات د ترانسلوکیشن د نوعي پوري اړه لري . نو ځکه د ویلۍ سمپل اجرا کیږي.
۴. که د هغه جنتېکي تشوش تاریخچه موجود وي چې د بیوشمیک تخنیک او یا د DNA analysis په واسطه تشخیص شوي وي .
۵. که د مور او پلار د غوښتنې په اساس د ماشوم جنسیت وټاکل شي.
۶. په هغه صورت کې چې د مور د ویني په truplet screen کې د کروموزومي تشوشاتو خطر موجود وي .
۷. که چیري د التراسوند په واسطه په ماشوم کې کوم انوملي رابرسیره شوي وي. (۷).

:Fetal ultrasono graphy

هغه وخت ناروغ په التراسوند ګرافي توصیه کیږي چي په جنین کې د ساختماني نیمګړتیاوو د نشتوالی شک موجود وي چي په لاندي ډول دي.

۱. د کورنۍ تاریخچې موجودیت.
۲. که چیري امیدواره ښځه د غبنتلي تیراتوجن موادو سره مخامخ شوي وي .
۳. که په روټین ډول التراسوند اجرا شوي وي او په جنین کې د انوملي د شتوالي شک موجود وي. په پورتني حالاتو کې امیدواره ښځه یو Fetal ultrasono logist ته لیږدول کیږي. د امیدواري په (۱۲-۱۸) اونیو کې د ماشوم غټ ارګانونه د لیدو وړ وي لکه پښتورګی ، زړه دماغ، شوکي نخاع ، مثانه او اندامونه (Limbs).

مقدم imaging د امیدوارۍ په دولسمه اونۍ کې د Transvaginal ultrasono graphy . په واسطه اجرا کیږي.

MRI یوه non invoiceve (د کوم زیان څخه پرته) یوه ازموینه ده چي د جنیني حالت د څرګندولو لپاره په کار وړل کیږي.

څرنګه چي التراسونډ یوه پرمختللي معاینه ده نو ځکه د x- ray څیړنو ته په ډیر ندرت سره اړتیا پیدا کیږي لیکن په هغه صورت کې چي د اسکلیټ ابنارملټي او یا د هډوکو ډسپلازیا موجود وي د x. ray معاینه ګټوره ده (۷).

د هغه ماشوم پلټنه او ارزيابي چي د ارتقا په وروسته پاتيوالي اخته وي.

د ټولو وګړو اته په سلو کې (۸%). په Mental retardation اخته وي دماغي ځنډ د اخته ماشومانو د پلټنې لپاره د مختلفو کړنلارو څخه په کار اخيستل کيږي چې په لاندينې جدول کې ښودل شوي دي چې په زياته اندازه د نومړي ناروغانو په غټو کلينيکي نښو او جنټيکي کتنو ټنګار شوي دي .

د جنين د نمو او ارتقا ډول او د هغه اړونده موده په ځانګړي ډول تشخيصي ارزښت لري د نمونې په ډول د هغه ماشوم د نمو ځنډ چې د prenatal په دوره کې رامنځته شوي وي په ډيره اندازه د ميتابوليک تشوشاتو له کبله منځته راځي د مهارتونو Skills له منځه تلل په ميتابليک او Neurodegenerative تشوشاتو دلالت کوي.

د کړه وړه (سلوک) تشوشات په ډيرو پيښو کې د ارتقا د وروسته پاتی والي سره يو ځای وي ليکن بايد وويل شې چې د سلوک د تشوش اصلي لامل نشي تشخيص کولای يواځي توصيفي بڼه لري. لکه autistic ،autism ،obsessive Compulsive disorders .Hyperactivity disorders, attentiondeficit ..like behaviors

فزيکي معاينه د شواهدو په تر لاسه کولو کې مرسته کوي په هغه صورت کې چې په ماشوم کې يوه غير معمولي او نا اشنا ځيره موجود وي د Gene tisist ته وليږل شي همدا رنګه د ضرورت په وخت کې د سترګي ، غوږ او اعصابو د متخصيصينو سره سلا او مشوره وشي په هغه صورت کې چې د سر وده غير نورمال وي د دماغ imaging بايد اجرا شي . همدا رنګه په هغه صورت کې چې ماشوم ډسمورفيک منظره ولي د اسکليټ ځيړنه او neuro imaging استطباب موجود وي.

څرنګه چي په لږ وخت کې د جنټکي ناروغيو په هکله ماليکولي څرګندوني په زياته پيمانه پرمختګونه کړي دي نو د Molecular genetic testing ازموينې پرمختګونه ورځ په ورځ زياتيږي پرته د هغه کړنلارو څخه چې په جدول کې ښودل شوي دي د ناروغې د لامل د څرګندونې لپاره ميتابوليک او جنټېک ازمويني هم تر سره شي (۷).

د هغه ماشومانو ارزيابي کول چې د ارتقا په وروسته پاتی والي اخته وي.

تاريخچه:

د اميدوارۍ تاريخچه.

د زيږيدو په وخت کې د ودي پارامترونه

د نيونټل د دورې اختلاطات (بدغوري)

د تغذي تاريخچه.

د جسمي ودي تاريخچه

حرکي (موتور) ، ژبه او psychosocial miletone

اختلاجات (چاران)

د مهارتونو له منځته تګ(loss of skill)

غير نورمال حرکات

د مخکني ټستونو او معايناتو نتيجي.

کورنۍ تاريخچه:

د ارتقا او زده کړي تاريخچه.

رواني تشوشات

د اميدوارۍ عواقب(pregnancy outcomes.)

طبي تاريخچه.

خپلولي (Consanguinity).

فزيکي معاينه.

د ماشوم عمومي معاينه کول

فوکس شوي ډسمورفولوجيک ارزيابي:

د مخ يا ځيري د معيارونو او د هغې د Dermotoglyphics ټاکنه.

د عصبي سيستم بشپړه معاينه .

د مور او پلار د ودي پارا مترونه په ځانګړي ډول د سر احاطوي محيط او د سمورفيک ځيره وټاکل شي.

د Imaging ځيړنه:

لابراتواري ازمويني.

کروموزمونه (high resolution analysis)

(analysis of FMRI gene for triplet repeats) fragile x. testing
FISH analysis by dysmorphic features.

د ويني نور ازمويني Completed blood count، الکترو لايتونه، د ځګر وظيفوي ټستونه ، Pyrovate, lactate , Createnin kinase.

د سيروم د امينواسيدونو انالېزس

د تشي ميتازي د امنيواسيدونو او عضوي اسيدونو انالېزس

د ميوکوپولي سکرايدونو لپاره د تشو متيازو انالېزس.

تعبير او څارنه :-

په کلينيکي ډول تجربې ښودلي دي چي د پورتني پروتوکول په بنسټ د دماغي وروسته پاتی والي او نيمايي ناروغانو په ځانګړي ډول د تشخيص ور دي چي د ځانګړي تشخيص له مخې د نومورې ناروغانو پيښګوينه (انزار) ، درملنه او د بابيرې خطر (Recurrent risk) په هکله معلومات تر لاسه کيږي. همدا رنګه د نومورې ناروغانو پرينټل تشخيص هم تر سره کيداى شي

د دماغي وروسته پاتی والی دناروغو څارنه چې تشخيص شوي وي او يا تشخيص شوي نه وي ارزښتناک رول لري او ټول بايد وڅارل شي (۷).

نتیجه ګیري

ددغه لیکنې څخه لاندیني نتیجې ترلاسه شوي دي

۱ جنټکې ناروغي او ولادي نقیصې په لوړه کچه د مړینو او معیوبیتونو لامل ګرځي چې د مخ په ودې هیوادونو کې د عصري تکنالوژۍ او لازمو معایناتو د نه موجودیت له کبله د ناروغیو مقدم تشخیص ، د مخنیوي لارې چارې او جنټکې کانسلنګ Genetic counseling نه ترسره کیږي نو ځکه اخته ماشومان د نوموړې ناروغۍ د تشخیص څخه لیرې پاتې کیږي او د ډیرو مړینو او معیوبیتونو لامل ګرځي

۲ جنټکې تشوشات د امیداروۍ څخه نیولې تر بوډا توب پورې په هر عمر کې څرګندیدای شي یعنې کیدای شي چې یو ماشوم په جنټکې تشوش اخته وي لیکن د زیږیدو وروسته یا په وروستي عمر کې او یا د Prenatal په دوره کې اعراض او علایم رامنځته کړي لکه د پښتورګي د زړه ولادي نارغي او دماغي وروسته پاتې والي چې وروسته د زیږیدو یا د عمر په منځنیو کلونو کې اعراض او علایم رامنځته کوي

۳ په اوسني عصر کې د مالیکولي جنټک د پرمختک په برکت د ډیرو زیاتو جنټکې ناروغیو ، سرطانونو او انتاني ناروغیو تشخیص ، درملنه ، مخنیوي او انزارو ټاکنه په ژوره توګه ترسره کیدای شي د جنټک د اساساتو او دهغې د تشوشاتو په هکله د یو څه معلوماتو لرل یوه ضروري او اهم کار دي

۴ ټول جنټکې تشوشات وژونکې نه دي لیکن د هغوي راتلونکي اختلاطات د نوموړې ناروغانو د مړینې لامل ګرځي چې د نوموړي اختلاطاتو مخنیونه د صحیح تشخیص او منظمې څارنې په واسطه صورت نیسي او له بلې خوا نوموړي ناروغیو د غوره درملنې او مخنوي په منظور ډیرې هڅې رواني دي چې د بریالي نتایجو هیله مندیو

۵ د دوه زره(۲۰۰۰) څخه ډیرې جنټکې ناروغي د اوتوسومل رسیسیف تشوشاتو له امله منځته

راځي او نوموړي تشوشات په نژدي وادونو خپلولي کي ډیرزیات وي :

۶ د مور او پلار د عمر زیاتوالي د جنټکې تشوشاتو د زیاتیدو سره غښتلي اړیکې لري

۷ په پولي جنک وراثت کي محیطي فکتورونه په غښتلي انداز کي رول لوبوي د ډیرو ناروغیو لامله ګرځي لکه Neural tube defect ,Asthma د شکرناروغي ،د زړه اسکمیک ناروغي ، د وینې لوړ فشار، کلفت پلیټ ، دماغي تاخر، سکیزوفرینیا، میرګي ، پیلورولادي تنګوالي او داسي نور نوموړي ناروغي پیښېي په هغه کسانو کي چي لومړي درجه خپلوان (First degree relative) وي ډیر چانس لري

۸ د امیدواري په دوران کي ډکتر د مشوري پرپه د ناوړه دواګانو استعمال د جنټکې تشوشاتو د ولادي نقیصو لامل ګرځي

۹ ټول هغه درملونه چې په غټانو کې سایتوتوکسیک اغیزي لري په رشیم باندي تیراتوجنک اغیزي منځته راوړي

۱۰ د امیدواري ښځي ناوړه عادات لکه چلم ، سګرت ، الکول ، او نور مخدره مواد په رشیم او جنین باندي ناوړي اغیزي کوي

۱۱ جنسي اړیکو انتاني ناروغي (S T D) نه یوائې په اخته ښځو کي د شدیدي ناروغي لامل ګرځي بلکي رشیم او جنین باندي هم ناوړه او تیراتوجنک اغیزي منځته راوړي

۱۲ په افغانستان کي دیرشو کلونو راهیسي ډیري مودي جنک او مختلفو کیمیاوي موادو استعمال په رشیم او جنین باندي د اغیزو څخه تش نه بریښي

۱۳ که چیري په یو ماشوم کې یو Minor defect ولیدل شي نوموړي ماشوم د Major defect لپاره وپلټل شي او درست فکر وشي ترڅو د تشخیص په صورت کي راتلوونکې اختلاطاتو په هکه معلومات ترلاسه او د هغي مخنیوي وشي

۱۴ x linked Dominat تشوشات د نارینه ماشوم د زیاتي مړیني د پښیدو یو مهم لامل دي او د

جنين د Still birth سبب کيږي

۱۵ هغه تشوشات چي يواځي د مور لخوا انتقالږي او د عمر وروستي مرحلو کي څرګنديږي په مايتوکاندريايي ارثيت دلالت کوي

۱۶ تولي ولادي نقيصي په ارثي ډول د مور او پلار څخه ماشوم ته نه انتقاليږي بلکي محيطي عوامل ، درملونه ،او نور لاملونه هم پکي رول لري

۱۷ مختلف جنټکي تشوشات د ورته سريري اعراضو او علايمو ښکارندوي دي نو ځکه يوشمير کلينيکي سندرومونه چي په ورته ډول په نظر رسيږي د مختلفو جينونو په واسطه رامنځته کيږي چي د Genetic Heterogenity په نوم يادېږي نو ددي لپاره چي غوره او صحيح جنټکي کانسلنګ اجرا شي بايد قطعي تشخيص کيښودل شي چي د ماليکولي جنتيک يا Recominant DNA Technology په واسطه ترسره کيداي شي

لنډيز

Genetic هغه علم دي چې جين او دهغه ترځيړنې لاندي نيسي او په کروموزوم کې د جين څيړل د سايتوجنتک په نامه يادېږي يا په بل عبارت سايتو جنتېک هغه علم دي چې د کروموزمونو څخه بحث او څيړنه کوي ډسمورفولوژي هغه علم دي چې د ماشومانو د غير نورمالو جوړښتونو څخه بحث او څيړنه کوي د اسبابو له نظره جنتېکې ناروغي او ډسمورفيک تشوشات د مونوجنک لاملونو ، کرومزومي لاملونه ، مورني انتانات د مور ناروغتياوي ، د رحم غير نورمال محيط ، محيطي فکتورونه ، دواګاني پولي جنک لاملونه او عذايي فکتورونو له امله منځته راځي

چې ۷،۵% مونوجينک لاملونه ۲% کروموزومي لاملونه ۲% مورني انتانات ۳،۵ % د مور ناروغتياوي او پاتي د پورتنې ذکرشوي لاملونو له امله راځې ولادي نيمګړتياوي د نيونټل د دوري او د ژوند لمړي کال د مړينو د عمده او اساسي لاملونو څخه دي

ولادي نيمګړتياوي (نقيصي) په ۲-۳ % نوي زيږيدلي ماشومانو او ۷% غټانو کې ليدل کيږي د ټولو تې رودونکو ماشومانو د مړيني شل په سلو کي (۲۰%) او د ۱-۹ کلنې په عمرکي د مړينې ۹% د ولادي نيمګړتياوو له امله د رامنځته کيږي

مونوجنک لاملونه په AND کې د Germ line mutation په ميکانيزم منځته راځې کروموزومي لاملونه د هغې د شمير او يا ساحتماني تشوشاتو له کبله منځته راځي چې د کروموزومونو د شمير تشوشات په Daughter cell کې د ميتو شن له امله د کروموزومونو د غيري مساويانه ويش په ميکانيزم رامنځته کيږي چې نومړي پيښه د Anaphase lag يا Nondysjuntion په نوم يادېږي همدارنګه د کروموزمونو ساحتماني تشوشات د Deletion ، Duplication ، inrersion ، Ring chromosome ، Translocation او insertion په ميکانيزمونو منځته راځي

د حجرو اساسي جنتيکي پروګرامونه د حجروي ويش تنظيم کول ، حجروي تکثر (proliferation) او حجروي مړينه (Apotosis) څخه عبارت دي

Embryo gensis په مرحله کې حجروي proliferation او Apoptosis ډير فغال وي که چيري د پورتنيو پروسو په منځ کي کوم عدم توازن رامنځته شي د ولادي نقصيو د رامنځته کيدو باعث ګرځي چې نومونړي کروموزومي او ميو ټيشونه د پورتنيو جنتيکي پروګرامونو او پروسو په منځ کې د عدم توازن لامل ګرځي

يوشمير نورلاملونه چې مخکې ذکر شوي دي لکه مورني ، انتانات ، د مورناروغتياوي ، د رحم غيرنورمال محيط فکتورونه ، دواګاني ، پولي جنک لاملونه ، او غذايي فکتورونه په رحم باندي تيراتو جنک اغيزي کوي چې نومونړي اغيزي په لاندينيو ميخانيکتونو رامنځته کيږي

وړانديزونه

د دغه علمي ليکنې له مخې لاندي وړانديزونه د يادوني وړ دي

١ هرطبي و غير طبي پرسونل بايد يو څه اندازه د جنټيک په اساساتو او د نوموړي ناروغيو په هکله معلومات ولري

٢ د ډسمورفيک (ولادي نقيصي لرونکې) ماشوم پيدا کيدو چې د ځينې خلکو لخوا د يوي معجزي د پيداکيدو تعبير کيږي او د هغي کورنۍ ته د ګناه کول نسبت کيږي او د هغي کورنۍ د حقارت په سترګه کتل کيږي او حتي کورنۍ دي ته هڅوي چي نوموړي ماشوم ووژنې چې دغه کار يو ناوړه غير انساني عمل دي چې اساسآ د خلکو د علمي سطحې په ټيتوالي دلالت کوي بنآ پردي د ټولني په سطحه په پراخ اندازکې صحې او تعلمې تبليغات ترسره شي

٣ هره ښځه مخکې د اميدواري څخه د نسايي ولادي ډاکتري سره مشوره وکړي ترڅو چې د اميدواري ښځې په هکله لازمې لارښوونې ورته ورکړي

٥ ټولي اميدوارۍ ښځې بايد د خپلي ناروغې په دروان کې د سر په خوده درملونو استعمالو څخه ډډه وکړي او د ضرورت په وخت د ډاکتر د لارښوونې په اساس يو مناسب درمل توصيه شي

۵ هر يو اميدواره ښځه بايد د Antenatal Care لپاره د ډاکتر د لارښووني سره سم په ټاکي او منظمو مودو کې خپل ډاکتر ته مراجعه وکړي

٦ د هر نسايي ولادي ډاکتر لپاره په کار ده چې د اميدوارومېندو لپاره د التراسوند معاينه په روټين ډول د يو عامي معايني په څير مروجه کړي ترڅو په prenatal ډول د ولادي نقيصي شتوالي تشخيص او لازم تدابير ورته ونيول شي

٧ ډيره هڅه وشي چې د ډيرو نژدي خپلوانو (Consanguinity) ترمنځه د خپلولي او وادونو د کولو څخه ډډه وشي ترڅو د يوي خوا دانسانانو په منځ کې ټوليزي اړيکې لاپراخه شي او د بلي خوا د

جنټېکې تشوشاتو (په ځانګړي ډول د اوتوسومل او پولي جنک تشوشات) چانس ډیر کم شي

٨ مخکې له دي څخه چې ښځې امیدواره شي په روتین ډول سره د TORCH

Screeningترسره شي او د نومړي انتاناتو د شتوالي په صورت کې لازم تدابیر ونیول شي او نومړي ازموینه په ملي ډول مروجه شي

٩ ټولي ماشوماني نجونې او هغه ښځې چې د تولد او تناسل وړتیا لري په ملي سطحه د Rubella واکسین تطبیق کول رایج کړاي شي همدارنګه زمونږ په ګران هیواد افغانستان کې Hepatitis B واکسین هم په ملي سطحه رایج کړاي شي

١٠ د امیدواري په دوارن کې د سګرټ چلم ، د کوکنارو مستحضرات ، الکول او نورو مخدره موادو د استعمال څخه په جدي ډول مخینوي وشي

١١ ټولي هغه میندي چې امیدواره کیږي دري میاشتي مخکې او یوه میاشت وروسته د امیدواره کیدو په موده کې د ډاکتر د لارښووني او په اساسFolic acid استعمال کړي تر څو د Neural tube defect د وژونکې او معیوب کوونکې ولادي نقیصي څخه په ډیره پیمانه کموالي رانځته شي

١٢ ټولي امیدواري ښځې باید چې د امیدواري په دوارن کې د x ، ray د وړانکې صوتې امواجو او د امکان په صورت کې د هایپرترمیا څخه وساتل شي

١٣ کله چې والدینو ته د جنټېکې تشوشاتو په هکله معلومات ورکول کیږي ډاکتر باید د ډیر دقت څخه کارواخلي او د ناروغې د منځته راتلو پړه (ملامتي) په مور او پلار وانه چوي (په ځانګړي ډول د x.Linked اومایتوکاندریایي تشوشاتو کې چې د مورلخوا انتقالیږي داسي نه چې تل ترتله نومړي ښځه د خپل میړه او یاد کورنۍ د نور غړو تر تحدید او انتقاد لاندي راشي

١۴ څرنګه چې په ټولو ادیانو کې د اسلام مقدس دین د انسان کرامت ته پرته د څیرې او ښکلا په نظر کې نیولو سره ځانګړي احترام او موقف ورکړي او په دي نړۍ کې د ژوند کولو برخه ورکړل شوي ده نو یواځې په هغه صورت کې چې د Prenatal په دوران کې کوم شدید دسمورفیک جین د مور په

رحم کې موجود وي او د مور د مړينې لامل وګرځي سقط ورکول استطباب لري نور په هيڅ صورت د جنين د او يا نوي زيږيدلي ماشوم له منځه وړل د څيري د خرابوالي او معجزي په نوم هيڅ جواز نلري

۱۵ هغه ماشومان چې حقيقي پلار نلري د هغوي جنتګې کانسلنک ډيري ستونزي رامنځته کوي نوځکه د اسلام په مقدس دين کې په پيروي سره بايد د غير مشروح خلوتونو څخه ډډه وشي همدارنګه غير مشروح خلوتونه د sexual transmitted

Diseaseپه انتقالولو کې مهم رول لري چې نومړي ناروغې د ډسمورفيک ماشومانو د منځته راوړلو لامل ګرځي نو ځکه د غير مشروح خلتوتونو څخه ډډه کول ننستهيزه کړنلاره ده

۱۲ څرنګه چې داسلام په مقدس دين کې Insemination او ovum transplantation ناجايزه عمل دي او د بلي خوا نومړي کړنلاره هم په جنتکې کانسلنک کې ستونزه پيښوي بنا پردي نومړي عمل يوه ناجزه عمل دي او د کارولوڅخه يې بايد مخنيوي وشي

دانزايمونو د بلاک د له منځه وړلو کړنلاره چې په هغه کې Coenzymes ورکول کيږي لکه په هوموسستين يوريا ناروغانو کې د پايريډوکسين (Vit B 6) ورکول

د درملونو سره د مخامخ کيدلو څخه ژغورل (Avoiding drugs) لکه د G ٦ aseD P انزايم فقدان په اخته کسانو کې د کسيدانټ د درملونو څخه ژرغونه

د محيطي فکتورونو څخه محافظه کول د هيمو فليسا او imperfect osteogenisناروغان چې د محيطي ترضضاتو څخه يې ستنه کيږي

همدارنګه جراحې درملنه چې د بدن د دندي او ښکلا د ښه والي په لپاره ترسره کيږي او بالاخره Gene therapyچې درملني اخري موخه ده چې تراوسه يواځې د Familial hupercholesterolemia adenosindeaminase deficiency او د ځينې سرطانونو د درملني لپاره gene theraps کوښبونه ترسره شوي دي چي د نورمال جين د داخلولو په واسطه ترسره کيږي

د جنتکې تشوشاتو مخنيوي د Carrferscrrntoin, neonatal metabolic screening

او micronutrient supplementation داخل رحمي تشخيص په واسطه ترسره کيږي چې په انتخابي ډول د اميدواري ښځې د حمل د ختمولو او يا د هغه کړنلارو څخه کارا خيستل کيږي چې په ټولنه کې د مړينې د اندازې کموالي مزمني disability کموالي او يا هغه جنتيکي تشوشاتو چې تراوسه درملنه نه لري د کموالي سبب شي همدارنګه Insemination او ovum Transplantation د مخنيوي بله لاره ده

د جنتيکې اخته ناروغانو انزار د اخته شوي کروموزوم په نوعيت داخته شوي کروموزوم په نمبر د ميوټيشن په نوعيت د ناروغۍ د منځته راتلو په ميکانيزم د ارثيت نموني pattern of inheritance د اخته شوي کس جنسيت د ناروغۍ نوعه يا ډول د ناروغې مقدم تشخيص او مقدمه درملنه د ځانګړي انزايمونو نشتوالي او د هغې اندازې ، Target organ د اخته کيدو او داسي نورو فکتورونو پوري اړه لري

که د تکامل په مقدمه مرحله کې يو بشپړ او توسومل مونوزومې رامنځته شوي وي د جنين انزار خراب او د هغې د مړينې لامل ګرځي يواځې Mosaic بڼه ماشومان د ژوندي پاتې کيدو امکان لري د موسيسيزم هغه ناروغان چې کلينيکې اعراض او علايم ونلري هغه ناروغانو ته چې اعراض او علايم ولري ښه انزار لري هغه جنتيکي تشوشات چې د سرطانونو سره يوځاي وي او يا دسرطانونو لامل ګرځې خراب انزار لري د Linked ، x ډومينانټ د ارثيت اخته نارينه ماشومان خراب انزار لري او د نارينه جنين د بنفسهې سقطونو او مړينو لامل ګرځي

درملني ته په اساسي ډول اړتيا لري يعني ټول جنتيکي تشوشات او ډسمورفيک ماشومان د يو عادي نورماني منظري څخه نيولي ترخفيفه، شديد، او سرطاني ناروغيو پوري د کينيکې اعراضو او علايمو لرونکې دي

د جنتيکې تشوشاتو او ولادي نقيصو تشخيص د پلاسنتل پتالوجې د کروزومونو څيړل ، DNA ، Analysis راډيو ګرافيک څيړني (التراسونو ګرافي ،MRI,x,ray د سرګو معاينات ولادي انتاناتو CNS تشوشات او Craniofacial انوملي ګانو د شته والي لپاره TORCH screening چې په هغه کې توکسوپلازموزس ، روبيلا سايتو ميګالوويروس Herpes simplex چې ښايي

Hipatitis HIV syphkilis انتانات شامل وي تر سره کيږي د تشي ميتازو معاينه کول (د ارګانيک اسيدونو د ټاکنې لپاره) او د وينې ازموينې اجرا کيږي

همدارنګه د Prenatal په دوره کې تشخيص د مور د وينې معاينات د مور په وين کې د جنين حجرو پلټنه ، د جنين التراسوند ، د جنين x, ray د جنين MRI ، amniocentesis Chorionic vollous sampling ، د جنين د نسج معاينه او Fetosocopy څخه عبارت دي جنتګې تشوشات د ډيرو اختلاطاتو (بدغوريو) لرونکې دي لکه Miscarriage بنفسهې سقطونه still birth دماغې وروسته پاتې والي (Mental retardation) د ودي ځنډ کوڼوالي ، ړوندوالي ، راز راز معيوبيتونه (Handicaps) ډول ډول سيمستک اختلاطات

Infertility , jaundice , acidosis , Malabosrption , epilepsy او داسې نور او مړينه د جنټګې تشوشاتو د درملنې په منظور د ځو مختلفو کړنلارو څخه کاراخيستل کيږي له Replacement therapy چې په ناروغ کې هغه ماده چې هغې د نشتوالې څخه منځته راځې ناروغ ته ورکول کيږي لکه په فاميلي Goitrogenous cretinism کې د تايروکسين ورکول په هموفليياکې factor VIII \ Lx ورکول او په Gaucher disease کې د طبعي او يا Recombinant glucocerbrosidase انزايم د معاوضه کولو په واسطه درملل کيږي

توکسيک موادو د تراکم مخنيونه يوه بله کړنلاره ده لکه دGalactosimia په ناروغانو کې د Lactose free غذا ورکول او يا د Gunt په ناروغانو کې د Allopurinol ورکول چې د د يوريک اسيډ د زياتيدو مخنيوي کوي

د توکسيک موادو د اطراح زياتول هم د تداوي يوه کړنلاره ده لکه Wilson په ناروغۍ کې د Penicillaman ورکول د مس اطراح زياتوي او يا په thalasemaiکې د Desferoxamin ورکول چې د اوسپنې اطراح زياتوي ورکول کيږي

انزايمونو د Induction په واسطه درملنه لکه د Phenobarbital ورکول په Criglernajar ، syndrome type II په اوتوسومل تشوش کې چې د ګلوکورونيل ترانسفريز انزايم فعاليت زياتوي

د رشیم حجري مړینه د مایتوزس د انقسام ځنډول د differentiation ځنډول ، فزیکي او وعایي (Celluar migration) څخه مخنیوي کول او التهاب

ډیرمیکانیزمونه په ثانوي ډول د کروموزم او یا (D,N A) د زیانمن کیدو لامل ګرځئ چې (D, N ,A) د مالیکول د ترمیم کیدو ضعیفوالي رامنځته کوي او نومړي پیښه د ولادي نقیصو لامل ګرځئ

د جنتیکي تشوشاتو او د زیږیدني د نمګړتیاوو کلینیکي بڼه د رامنځته کوونکي عواملو په خصوصیاتو د اخته شوي جنین په نوعیت ، د کروموزوم په نوعیت د کروموزوم د اخته کیدو په میخانیک ، د میوتانټ جینونو په فیصدي او اندازي ، د اړونده شخص په جنسیت د Garrier (موراو پلار) په خصوصیاتو او داسي نورو فکتورونو پوري اړه لري

خو په لنډ ډول سره عموي وضعي ا خیري له نظره جنتیکي تشوشات د یو نورمال ماشوم څخه نیولي تریوه شدیده وژونکي حالت پوري توپیر لري لکه د ګلوکوز ۲ فاسفیټ ډیهایدروجنینزټایپ ۱ ناروغان یا لکل نورمال وي یوائي د شدید Sepsis قوي اکسیدانټ موادو سره د مخامخ کیدو په صورت کي او یا د Hepatitis په موجودیت کي هیمولایزپیداکوي

دKlinefelter سندروم ناروغان مخکي د بلوغت څخه بالکل نورمال بریښي نوځکه تشخیص یي هم ګران دي نود بلوغت په وخت کي اعراض ښکاره کوي او یا د زړه په ولادي ناروغي (V S D) A,S,D اخته ماشومان نورمال بریښي خو د نورو مشکلاتو د ارزیابي وخت کي چي ډاکټرته راوړل کیږي او تشخیص کیږي او یا اختلاط یي ورکړي وي او تشخیص کیږي مګرشدید اووژونکي تشوشات لکه anencephaly ، renal ، agenesis ، short limb dwarfism ، syndrome او داسي نور چي په ماشوم کي ښه ښکاره او څرګند ښبي ښباني موجود دي چي نومړي تشوشات د جنین او زیږیدني او ماشوم ته د مړیني لامل ګرځي همدارنګه د میتالیزم تشوشات (Inborn error of metabolism) چي په نوزادي دوره کي د neonal sepsis او یا encephalopathy ، Hypoxic ischemic اعراض او علایم لري او د اصلي ناروغي سریري لوحه پټوي جي تشخیص د ځنډني کیدو او د ماشوم د مړیني او یا معیوب کیدو لامل ګرځي جنتیکي تشوشات په یوه سیتم ، څو سیتونو او یا ټولو ي د اعراضو او علایمو د رامنځته کیدو لامل ګرځي همدارنګه د

سموفيک ماشومان چې په ولادي نقيصو اخته وي کيداي شي چي يو Minor variant نقيصه ولري لکه Pulydactyly او يا دا چي ,Malforation, Major ولري لکه په Mar fan syndrome کې د ابهر انوريزم Neual tube defect پيښيي syndrome ، WAGR (Wilmstumur) aniridia د بولي سيتم انومل او,horn sundrom Wolf hirsh , retardation او ډير نور سندرومونه يي دطبي درملني ترڅنګ جراحي

اخځليکونه(References)

1 Behrman R E/ Kliegman . R M & Arvin . A.M Nelson

Textbook of Pediatric 19 th Edition . W .B saunders Copany

U. S.A 2010 .Ch .67.83 .97 pp 367- 390,542,617,622

2 Cloheter , j / Eichen wald . E/ Srart A, Manual of neonatal care

5 th edition lippincott Willian & wilkins company 2004 .Ch 8 pp 95-100.

3 Dwarkin company NMS , pediatric 4 th edition Lippincott willian & wilkins company 2000 Ch ,8 pp 219 -259

4 Etzel . R.A/Balk . S.J pediatric environmental health .2 nd editon American academy of pediatric 2003 Ch .29 pp 29 443 -454

5 Ghai . O. P/ Gupta p/ paul . v .k Ghai Essential pediatric editon Meenakshi . printers Delhi 2004 , Ch22 pp. 589- 606 -619

6 Gupte .Suraj the Short textbook of pediatric 10 th (silver jubelle) edition JAYPEE brothere medical publishers .S P L .T.D New Delhi 2004 ,

Ch . 30 Pp 572-858

7 Hay . w.w /et al LANGH . Current pediatric Diagnosis & treatment 17 th edition Me Graw hill company USA 2005

Ch. 33 pp 764 , 1039-1079

8 Hull . D / Johnston . D .I . Essenatial pediatric 4 th edition Churchill . Livngston 1998 .Ch .2 pp.12-30

9 Milner .Anthony , D / Hull David hospital pediatric 3rd edition Churchill livngston 2004 ,ch 6. Pp 77-93

10 Moser Hugo etall .x linked adrenoleukodysrtohy

2004 W.W.W aldfoundation , org

11 partha A.S /Menon . PSN/Nair MKC .IAP textbook of pediatric

4th edition JAYPEE brothers Medical publishers New Delhi India 2008 ,Ch 17 .1-17.2 pp 614-666

12 Sing mehraban care of the newborn 6 th edition sagar printer & publisher company New Delhi August 2008 . ch 4 ,13 pp 62 .117,157

13 Strickberger. Genetic 3rd Edition 2012 PHI New Delhi

14 W http:// en. Wikipedia.org/wiki/Mutation

15 W http:// en. Wikipedia.org/wiki/ Mendelian inheritance



د پوهنمل ډاکتر مسیح الله (مسیح) د ننگرهار پوهنتون د طب پوهنځي اطفال ديپارتمنټ د ځانگي استاد

لنډه پيژندنه

پوهنمل دوکتور مسيح الله (مسيح) د محمد رسول ځوي په **۱۳۵۳** هـ لمريز کال د ننگرهار ولايت د سرخرود ولسوالۍ د شمسپور په کلي کی په يو ديندراه کورنی کی نړي ته سترگي پرانيستلی او د لمړی ځل لپاره د ابتدائي زده کړي لپاره په **۱۳۵۹** هـ لمريز کال کی د تجربوي په عالي ښوونځي کی شامل شو او خپله ابتدائي زده کړه د تجربوي په عالي ښوونځي کی ترسره کړه په **۱۳۶۷** هـ لمريز کال کی د نوموړي ښوونځي په اعلی درجه فارغ شو او ثانوي زده کړي په همدي کال د چکنوري په عالي ليسه کی سرته ورسوله او په کال **۱۳۷۱** هـ لمريز کی د چکنوري د ليسی څخه په اعلی درجه فارغ او په همدي کال کی د ننگرهار پوهنتون د کانکور په ازموينه کی برخه واخيست او په همدغه کال کي د کانکور په ازموينه کی د الله په احسان په ښه درجه د ننگرهار طب پوهنځي ته بريالي شو او په **۱۳۷۸** هـ لمريز کال کی د ننگرهار د طب پوهنځي څخه د ستاژ دوري تکميليدو سره په اعلی درجه فارغ شو چی د لوړو کدری نمرو په درلودلو سره د عالي تحصيلاتو د لايحی مطابق په ۱۳۸۰ هـ لمريز کی د طب پوهنځي په علمي کدر کي د شموليت غړي ترلاسه کړ د نوموړي استاد ځینی څیړنی او اثار په لاندي ډول دي .

۱- جنتیک او د سمورفولوژي کتاب .

۲- د Probiotic (ماسته) د اغيزو څيړنه په حاد اسهالاتو کی چی د Biopharmatic medicine پوری اړه لري .

۳- د Nitazoxanide او Tinidazole د اغیزو پرتليزه څيړنه چی نوموړی څيړنه د محترم پوهندوی دوکتور ناصر خان کاموال سره يو ځای ترسره شوی دی .

۴- د شديد خوارځواکی په تشخيص کی د MUAC او WHZ-Score پرتليزه څيړنه چی د محترم پوهنمل ډاکتر حقيق الله چهارديوال سره يوځای پري کار کړي .

۵- د ماشومانو په نس ناسته کی Diohedral Smectate د اغزو څيړنه چی محترم پوهنمل عبدالستار

نیازی سره یوځای تر شره شوی دی.

۶- په Acute gastroenteritis اخته کوچنیانو کی د کانګي په درملنه کی د Ondansetron او Metochloroparamid د اغیز پرتلیزه څیړنه چی د محترم پوهنمل دوکتور همایون چهاردهي وال سره یوځای پری عملاً څیړنه روان دی

۷- د شدید خوار ځواکی (Severe malnutrition) په اخته ماشومانو کی د لکتوز عدم تحمل (Lactose Intolerance) د پیښو څیړنه چي د دیپارټمنټ ، طب پوهنځي ، پوهنتون ، او عالي تحصیلاتو د امور انسجام او ریسرج کمیټې لخوا د پوهندوی علمي ترفیع د ارتقاء لپاره تائید شوي دي او فعلاً د الله په مرسته په کي کار کوی چي مونږ ورته په راتلونکي کی د نورو بریالیتوبونو غوښتونکي یو.

Publishing Medical Textbooks

Honorable lecturers and dear students,

The lack of quality textbooks in the universities of Afghanistan is a serious issue, which is repeatedly challenging the students and teachers alike. To tackle this issue we have initiated the process of providing textbooks to the students of medicine. In the past two years we have successfully published and delivered copies of 116 different books to the medical colleges across the country.

The Afghan National Higher Education Strategy (2010-1014) states: *“Funds will be made ensured to encourage the writing and publication of text books in Dari and Pashto, especially in priority areas, to improve the quality of teaching and learning and give students access to state-of- the-art information. In the meantime, translation of English language textbooks and journals into Dari and Pashto is a major challenge for curriculum reform. Without this, it would not be possible for university students and faculty to acquire updated and accurate knowledge”*

The medical colleges’ students and lecturers in Afghanistan are facing multiple challenges. The out-dated method of lecture and no accessibility to update and new teaching materials are main problems. The students use low quality and cheap study materials (copied notes & papers), hence the Afghan students are deprived of modern knowledge and developments in their respective subjects. It is vital to compose and print the books that have been written by lecturers. Taking the situation of the country into consideration, we need desperately capable and professional medical experts. Those, who can contribute in improving standard of medical education and Public Health throughout Afghanistan, thus enough attention, should be given to the medical colleges.

For this reason, we have published 116 different medical textbooks from Nangarhar, Khost, Kandahar, Herat, Balkh and Kapisa medical colleges and Kabul Medical University. Currently we are working to publish 20 more medical textbooks for Nangarhar Medical Faculty. It is to be mentioned that all

these books have been distributed among the medical colleges of the country free of cost.

All published medical textbooks can be downloadable from www.ecampus-afghanistan.org

The book in your hand is a sample of printed textbook. We would like to continue this project and to end the method of manual notes and papers. Based on the request of Higher Education Institutions, there is need to publish about 100 different textbooks each year.

As requested by the Ministry of Higher Education, the Afghan universities, lecturers & students they want to extend this project to the non-medical subjects e.g. Science, Engineering, Agriculture, Economics, Literature and Social Science. It is reminded that we publish textbooks for different colleges of the country who are in need.

I would like to ask all the lecturers to write new textbooks, translate or revise their lecture notes or written books and share them with us to be published. We assure them quality composition, printing and free of cost distribution to the medical colleges.

I would like the students to encourage and assist their lecturers in this regard. We welcome any recommendations and suggestions for improvement.

It is mentionable that the authors and publishers tried to prepare the books according to the international standards but if there is any problem in the book, we kindly request the readers to send their comments to us or authors to in order to be corrected in the future.

We are very thankful to German Aid for Afghan Children its director Dr. Eroes, who provided funds for 20 medical textbooks in previous two years to be used by the students of Nangarhar and other medical colleges of the country.

I am especially grateful to GIZ (German Society for International Cooperation) and CIM (Centre for International Migration & Development) for providing working opportunities for me during the past three years in Afghanistan.

In Afghanistan, I would like cordially to thank His Excellency the Minister of Higher Education, Prof. Dr. Obaidullah Obaid, Academic Deputy Minister Prof. Mohammad Osman Babury and Deputy Minister for Administrative & Financial Affairs Prof. Dr. Gul Hassan Walizai as well as the chancellor of Nangarhar University Dr. Mohammad Saber for their cooperation and support for this project. I am also thankful to all those lecturers that encouraged us and gave all these books to be published. At the end I appreciate the efforts of my colleagues in the office for publishing books.

Dr Yahya Wardak
CIM-Expert at the Ministry of Higher Education, March, 2013
Karte 4, Kabul, Afghanistan
Office: 0756014640
Email: textbooks@afghanic.org
wardak@afghanic.org

Message from the Ministry of Higher Education

In the history, book has played a very important role in gaining knowledge and science and it is the fundamental unit of educational curriculum which can also play an effective role in improving the quality of Higher Education. Therefore, keeping in mind the needs of the society and based on educational standards, new learning materials and textbooks should be published for the students.

I appreciate the efforts of the lecturers of Higher Education Institutions and I am very thankful to them who have worked for many years and have written or translated textbooks.

I also warmly welcome more lecturers to prepare textbooks in their respective fields. So, that they should be published and distributed among the students to take full advantage of them.

The Ministry of Higher Education has the responsibility to make available new and updated learning materials in order to better educate our students.

At the end, I am very grateful to German Committee for Afghan Children and all those institutions and people who have provided opportunities for publishing medical textbooks.

I am hopeful that this project should be continued and publish textbooks in other subjects too.

Sincerely,

Prof. Dr. Obaidullah Obaid

Minister of Higher Education

Kabul, 2013

Book Name	Genetics and Dysmorpohology
Author	Dr. Masihullah Masih
Publisher	Nangarhar Medical Faculty
Website	www.nu.edu.af
No of Copies	1000
Published	2013
Download	www.ecampus-afghanistan.org
Printed at	Afghanistan Times Printing Press

This Publication was financed by German Aid for Afghan Children, a private initiative of the Eroes family in Germany.

Administrative and Technical support by Afghanic organization.

The contents and textual structure of this book have been developed by concerning author and relevant faculty and being responsible for it. Funding and supporting agencies are not holding any responsibilities.

If you want to publish your textbooks please contact us:

Dr. Yahya Wardak, Ministry of Higher Education, Kabul

Office 0756014640

Email textbooks@afghanic.org

Printed in Afghanistan 2013

ISBN 978 – 987 – 33 – 2515 – 1

AFGHANIC

Nangarhar Medical Faculty

Dr. Massihullah Massih

Genetics & Dysmorphology

Funded by
Kinderhilfe-Afghanistan

ISBN 978-987-33-2515-1



2013